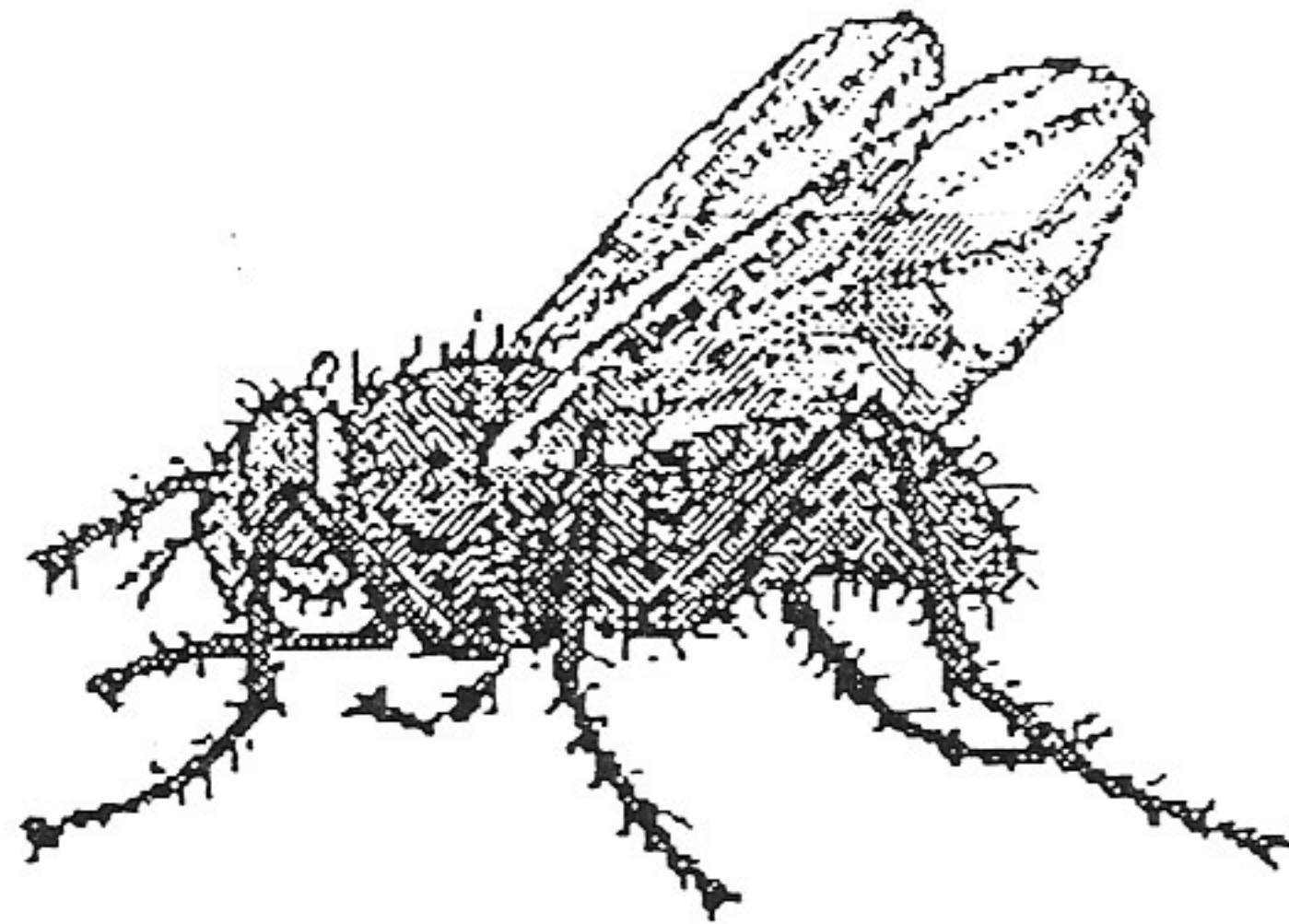
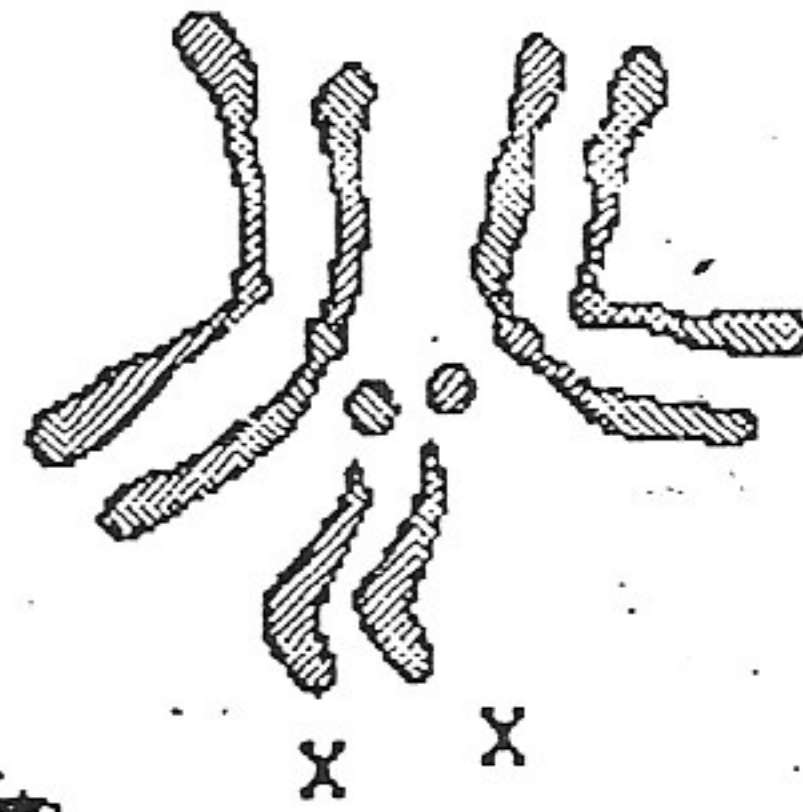
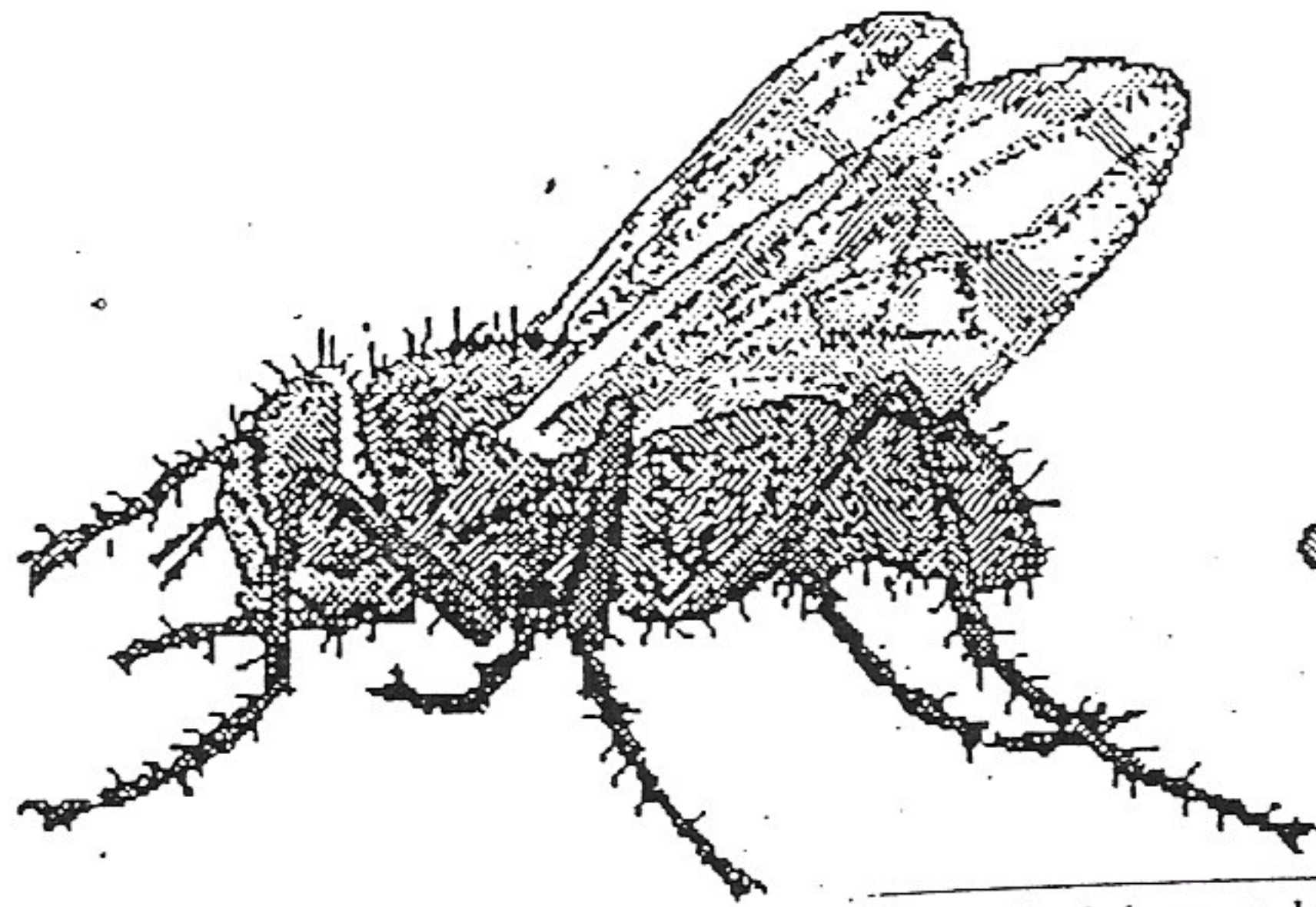
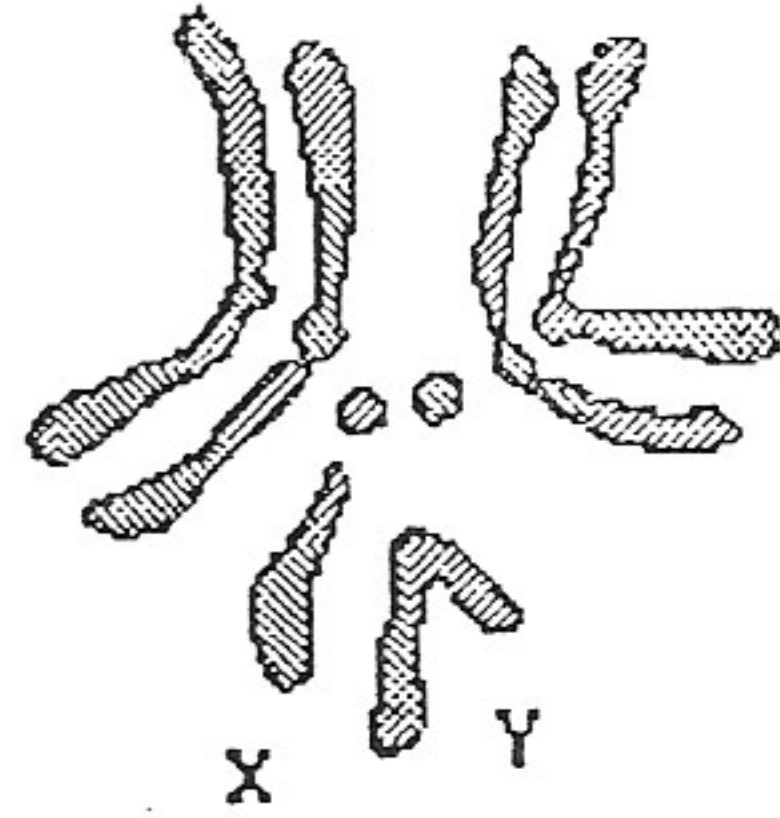


UNIDAD III: CONTINUIDAD DE LOS SERES VI



Macho



Esquema mostrando cromosomas sexuales de la mosca de la fruta *Drosophila melanogaster*
L. XX para la hembra y XY para el macho
(Enciclopedia Encarta 94, Microsoft)

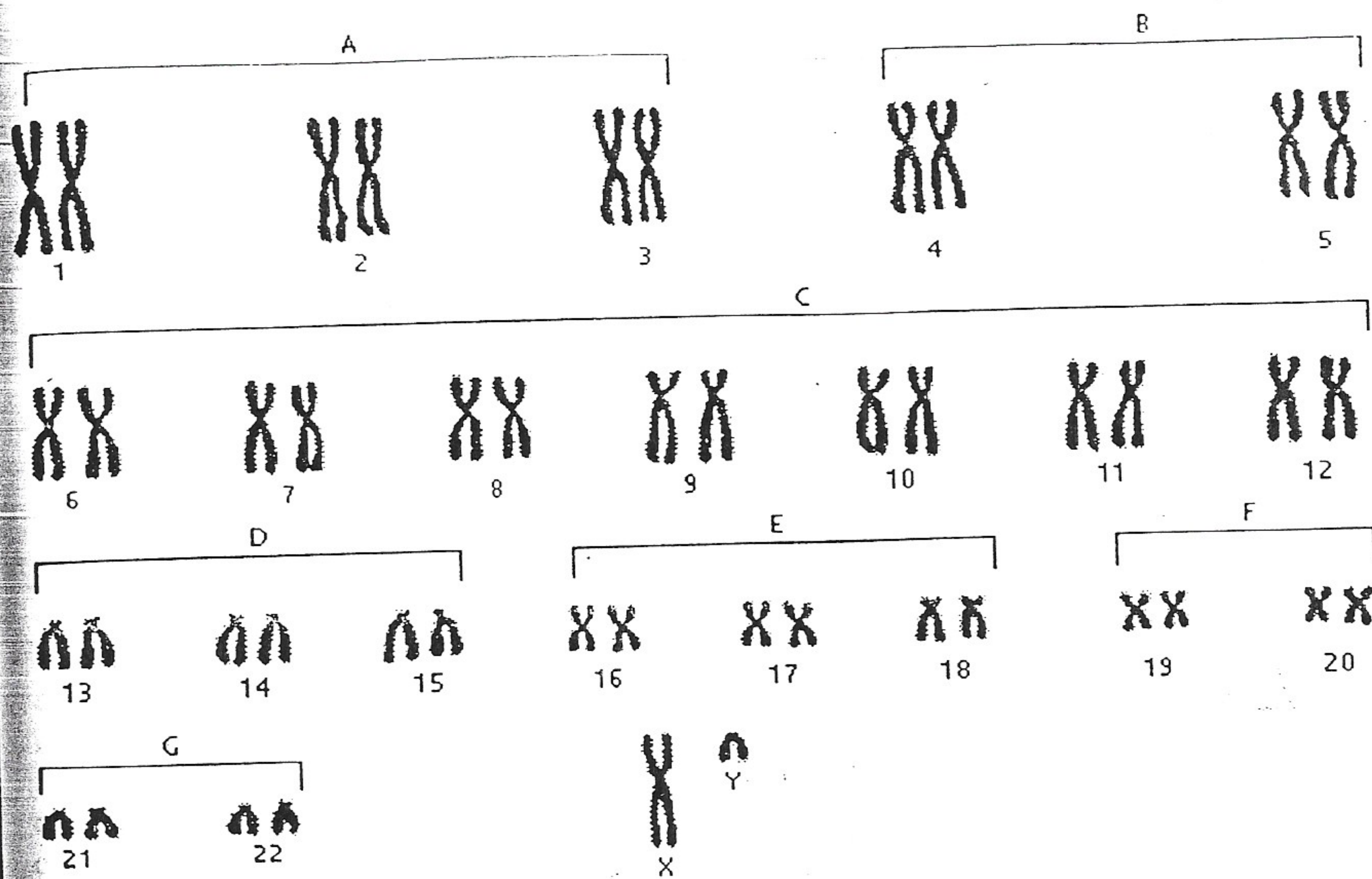


Fig. 13: Cariotipo Humano mostrando los 22 pares de autosomas y el par de cromosomas sexuales (X) & (Y). (Tomado de Encarta 94, Microsoft).

UNIDAD III

CONTINUIDAD DE LOS SERES VIVOS.

TEMA I:

Crecimiento y Reproducción.

1. Mitosis 2. Meiosis 3. Reproducción 4. Gametogénesis 5. Sistema de Reproducción 6. Ciclo Menstrual 7. Respuesta sexual y Fecundación 8. Infecundidad y Control Natal 9. Enfermedades de Transmisión sexual 10. Etapas de Desarrollo embrionario 11. Método de Control Natal.

1. Mitosis.

Existen dos características esenciales en los seres vivos son el crecimiento (aumento en número de células, cuando se trata de organismos pluricelulares) y reproducción o auto-perpetuación (cuando se refiere de la producción de nuevos individuos, tanto en organismos unicelulares, como pluricelulares). En ambas características las células tienen que dividirse. El ciclo celular es el período que transcurre desde el comienzo de una división hasta el inicio de la siguiente. El tiempo comprendido entre dos divisiones sucesivas, varía de una célula a otra. Una célula puede encontrarse en etapa de no división o interfase y etapa de división por mitosis o por meiosis.

1.1. Interfase

A pesar de las maneras tan variadas de reproducción que muestran las diferentes especies, el mecanismo común y de fondo responsable del proceso se efectúa a nivel molecular, siendo dirigido y regulado por los ácidos nucleicos (ADN y ARN). Esto se cumple desde las especies menos evolucionadas hasta el género humano.

Durante esta fase, la célula se observa con su núcleo formado por la red de cromatina (cromosomas no visibles), sus nucleolos y su membrana nuclear.

Se entiende por mitosis al conjunto de cambios sucesivos que se experimentan a nivel nuclear y citoplasmático, en los cuales se efectúa una

exacta duplicación repartándose en igual cantidad los cromosomas a cada uno de los núcleos resultantes, procedente de una célula madre. Este mecanismo de división permite que las células hijas tengan el mismo número de cromosomas de la célula madre, llamado número diploide o $2N$, por ejemplo, en el hombre este número es 46; o bien sea 23 pares (Fig. 13 Cariotipo humano). La mitosis ocurre en las células somáticas (epiteliales, musculares, etc.) y como se verá es una forma de crecimiento o bien de reproducción asexual, en algunos organismos.

A pesar de que se opta por la arbitraria división de profase, metafase, anafase, telofase, se debe aclarar que la mitosis es un proceso que ocurre simultáneamente en las diferentes partes de la célula.

1.2 Profase.

El primer signo de división es la aparición de los cromosomas que aparentaban no existir. Los largos y delgados filamentos de cromosomas se forman ahora cortos y gruesos, y todo parece indicar que aquí radica la explicación para que se hayan tornado visibles. Dicho con otras palabras, los cromosomas se han condensado. Al mismo tiempo en que ocurre dicha condensación de cromosomas ocurren variados cambios. Entre ellos están, la división del centríolo y el posterior movimiento de ambos en dirección opuesta hacia los polos. El citoplasma adyacente a los centríolos se transforma en finos cordones que irradian a partir del mismo formando ásteres, se estructuran unas fibrillas gelatinizadas algo aplanadas y curvas, que en conjunto constituyen el huso acromático.

Mientras ocurre la formación del huso y de los ásteres se va desintegrando gradualmente la membrana nuclear, también se produce la desaparición aparente del nucleolo que queda difundido entre las sustancias nucleares y citoplasmáticas. Un examen detallado revelará que cada cromosoma está compuesto por un doble filamento, hallándose estos unidos en un punto denominado centrómero. Ligadas al

centrómero se encuentran unidas fibrillas del huso acromático.

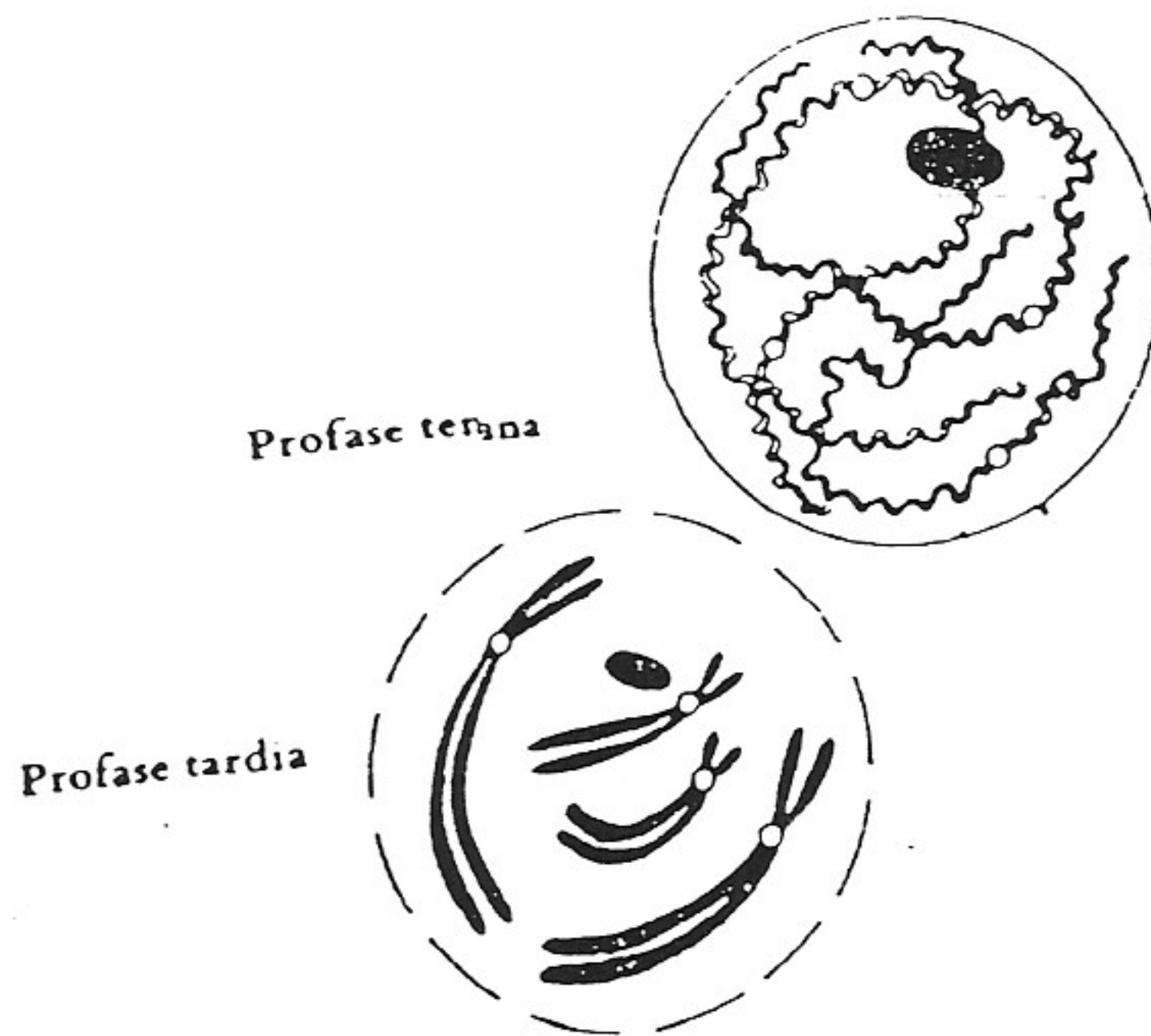


Fig. 14: Profase: inicio de la división del Núcleo o cariocinesis.

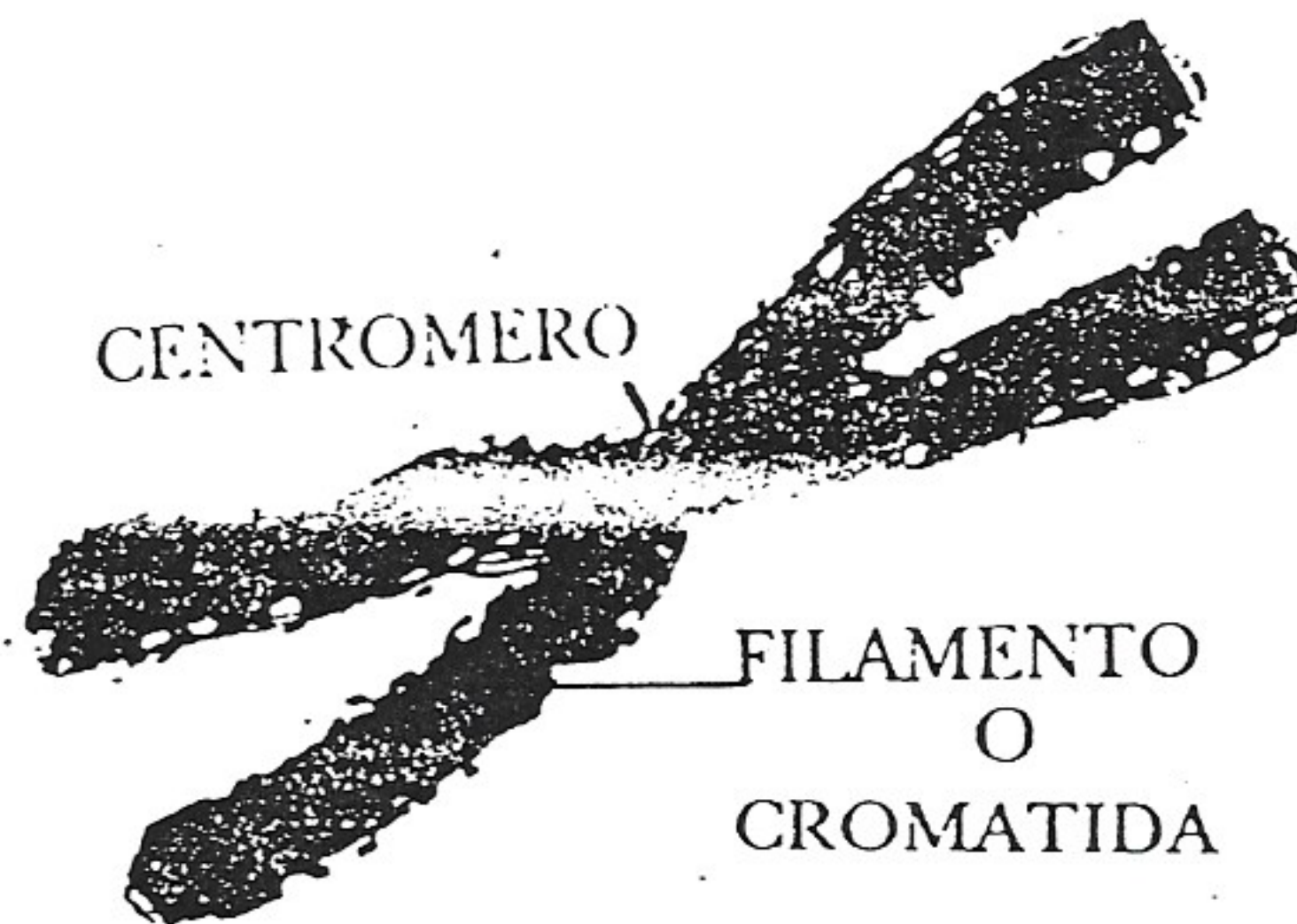


Fig. 15: Esquema de un cromosoma mostrando los dos filamentos o cromátidas unidas por un centrómero.

1.3 Metafase.

El indicador del inicio de la Metafase es la emigración de los cromosomas duplicado dos hacia el plano ecuatorial de la célula, formando allí la placa metafásica. El huso mitótico queda completo y está formado por microtúbulos que se extienden desde cada polo hacia la región ecuatorial celular, donde por lo gen-

eral se superponen.

Durante la metafase cada cromátida se condensa por completo y adquiere un aspecto masivo y bien definido. En esta fase los cromosomas son más visibles que en cualquier otro momento de la división.

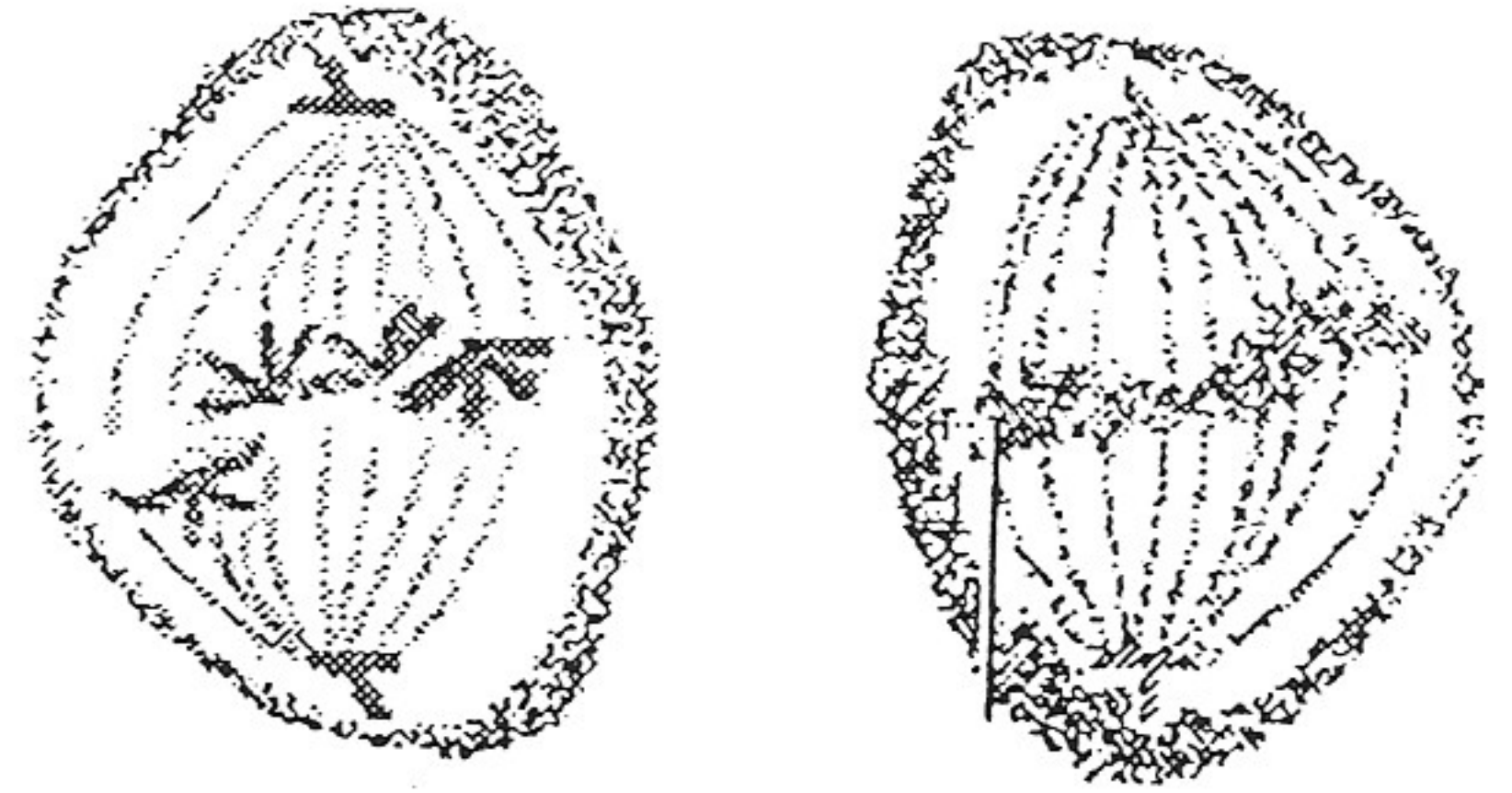


Fig. 16: Metafase, cromosomas se orientan en el ecuador formando la estrella metafásica.

1.4 Anafase:

La anafase se inicia cuando los cromosomas homólogos se separan para convertirse en independiente uno del otro. Luego se desplazan en forma lenta hacia los polos opuestos. La anafase termina cuando los cromosomas han llegado a los polos. Durante la anafase el huso se alarga y puede ayudar a empujar los cromosomas hacia los polos separándolos entre sí. El huso puede alargarse a medida que los microtúbulos, desde los polos opuestos, se deslizan en sentido contrario en la zona de superposición en el Ecuador.



Fig. 17: Célula en anafase

1.5 Telofase:

Casi al instante de llegar a los polos se inicia la última fase de la mitosis, la telofase. Esta se

realidad la meiosis es un proceso que abarca dos divisiones celulares sucesivas, cada una con sus fases mitóticas respectivas de: Profase, metafase, anafase, y telofase. (Ver fig. 20), con la diferencia de que cada fase mitótica es repetitiva por aquello de las dos divisiones mitóticas sucesivas. Por tanto en meiosis tendremos Profase I-II, Metafase I-II, Anafase I-II y Telofase I-II. Toda célula antes de dividirse atravesará por un período de reposo o de duplicación del material genético conocido como Interfase o fase S. Las células sexuales sólo verán la interfase una vez, a pesar de sus dos divisiones sucesivas.

Podemos concluir diciendo que la meiosis en células sexuales humanas específicamente, garantizará lo siguiente: 1-Que los gametos cada uno con 23 cromosomas (número haploide) al unirse restaurarán la fórmula cromosómica de la especie (46 cromosomas o número diploide), evitando así un efecto duplicativo en la fecundación. 2-Que de no sufrir las células sexuales o gametos la meiosis reductora, cada célula sexual tendría 46 cromosomas, que al unirse sumarían 92 lo cual resultaría incompatible con la especie humana.

3. Reproducción.

Permite la autoperpetuación de las especies, a través de la producción de descendientes. Es decir una forma de continuar la especie, ya sea por medio sexual o asexual. Esta última forma ocurre cuando un sólo progenitor produce hijos que mantienen la presencia de la especie. La reproducción asexual ocurre por mitosis y permite poca variación de la descendencia.

La reproducción sexual se realiza con la intervención de dos progenitores que unen sus células sexuales aportando cada quien su material genético y permitiendo mayores variaciones genética de la especie.

La reproducción sexual comprende la gametogénesis y la fecundación. Los gametos se producen en órganos sexuales o gónadas. Previo a la producción de las células sexuales

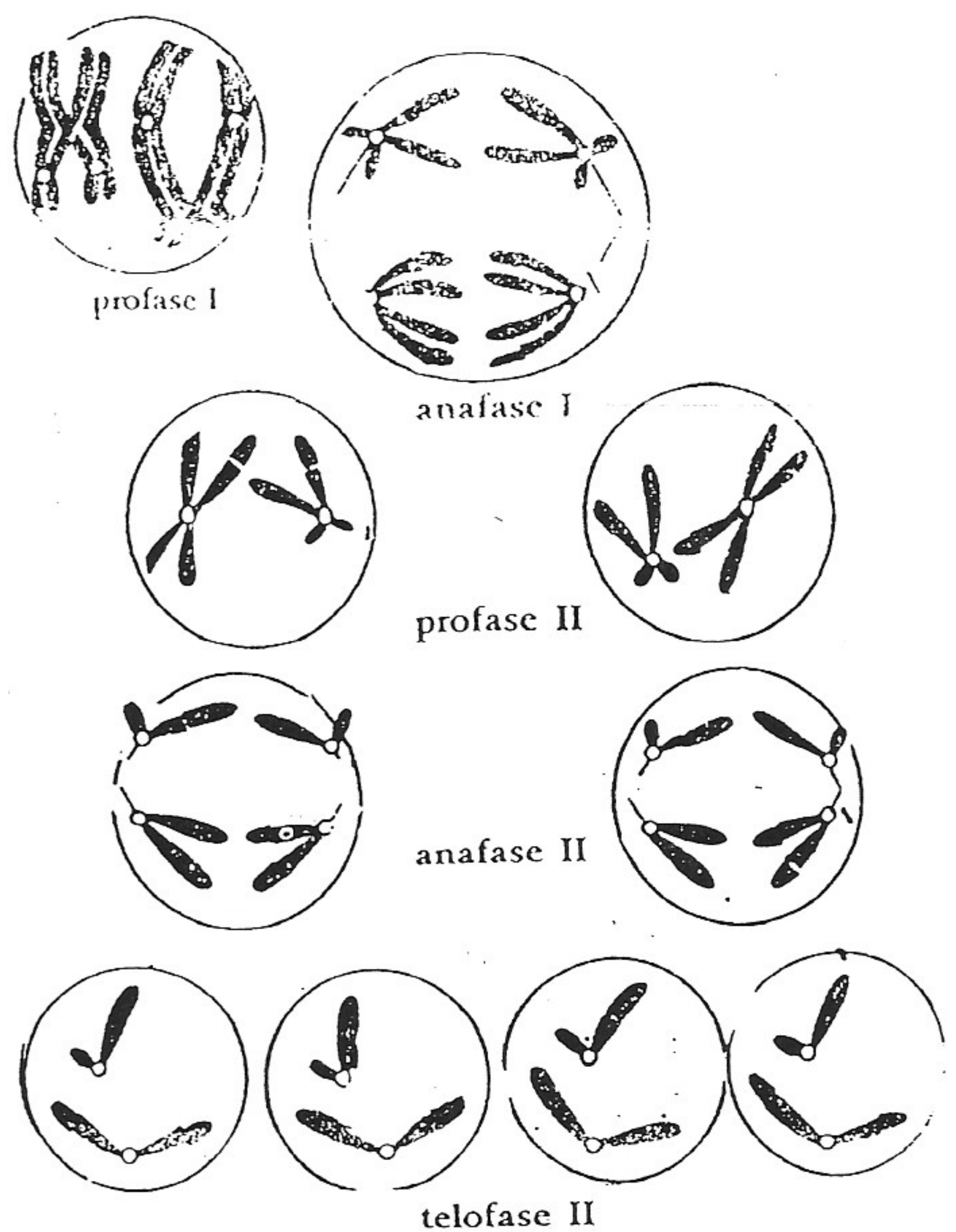


Fig. 20: Diferentes etapas de la meiosis.

tiene que ocurrir la maduración gonádica y el desarrollo de los órganos sexuales.

El órgano de reproducción femenino es el ovario, mientras que el masculino corresponde al testículo. Ambos producen las células sexuales que se fusionan durante la fecundación para producir el huevo o cigoto.

La nomenclatura de los órganos sexuales varía cuando se trata de plantas superiores, por ejemplo el órgano femenino sigue siendo el ovario en las plantas espermatofitas, pero los órganos masculinos se le conoce con el nombre de estambres. El espermatozoide corresponde al grano de polen. (La fig. 21 muestra el sistema de reproducción de una planta superior.

3.1 Reproducción asexual.

Es el tipo común de reproducción bacteriana abunda en vegetales, tanto superiores como inferiores. Algunos grupos de animales se reproducen asexualmente. Otros tienen ambas Asexual y sexual, pasando por alternancia:

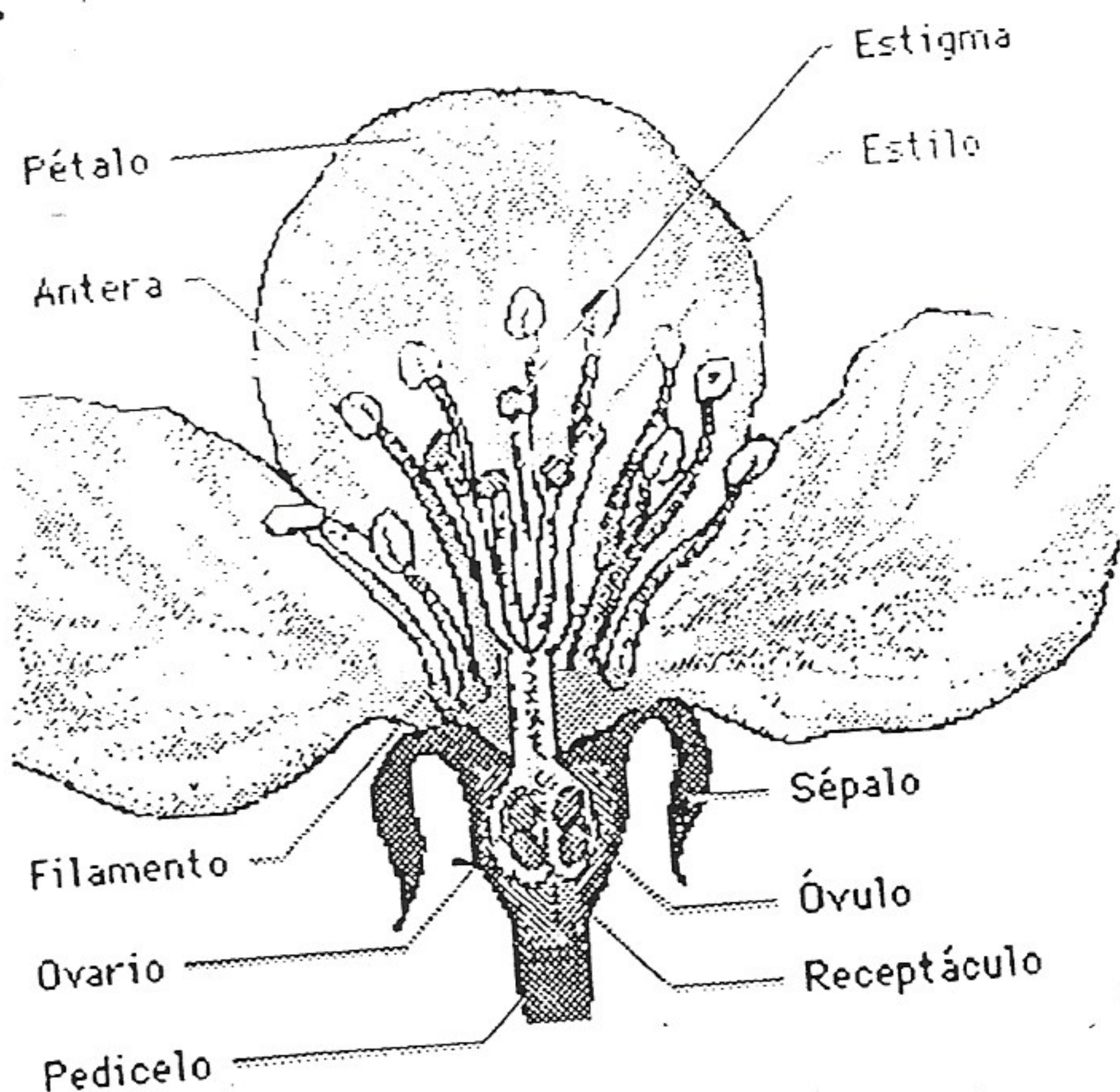


Fig. 21: Sistema de reproducción de una planta superior (espermatofita, angiosperma).

de generaciones, como en el helecho. Cuando la alternancia se da en animales se le llama metagénesis, por ejemplo en el hidrozoo Obe-
lia una fase de pólipo da origen asexualmente a una medusa, la cual finalmente produce gametos que se unen para formar una nueva generación de pólipos.

En la reproducción asexual un progenitor único se divide por la mitad (bipartición), forma yemas (yemación) o se fragmenta (fragmentación) para dar origen a dos o más descendientes. Poríferos (esponjas) y Cnidarios se reproducen por gemación, en la que una pequeña parte del organismo se separa del resto y se desarrolla como un nuevo individuo. La descendencia se desprende del progenitor y se desarrolla de manera independiente.

La fragmentación es la capacidad de generación de un individuo completo a partir de un fragmento. Las estrellas de mar se reproducen mediante esta forma, si fuera necesario. La fragmentación es común, además en otros organismos, como los gusanos planos.

En el caso de la regeneración de un miembro o una parte del cuerpo se debe a una fragmentación incompleta. Lagartos, salamandras, cangrejos, y camarones pueden formar

nuevos brazos, colas, patas y algunos otros órganos si pierden los originales.

La Partenogénesis es una forma de reproducción asexual en la que un óvulo no fecundado se transforma en un adulto. El óvulo partenogenético lo produce una hembra virgen. Este tipo de reproducción es común en algunos moluscos, crustáceos e insectos, sobre todo en abejas y avispas. También en algunos reptiles. En varias especies de artrópodos existen hembras que se reproducen de este modo. La partenogénesis es ventajosa para mantener el orden social, aunque en algunas especies parece ser una estrategia para la supervivencia de la población.

3.2 Reproducción Sexual.

Tipo común de reproducción en donde participan dos progenitores. El hermafroditismo, por ejemplo, es un tipo de reproducción sexual de condiciones especiales, un individuo produce los dos gametos. Una especie hermafrodita puede realizar la autofecundación. Un ejemplo lo constituye la Taenia parásita. La autofecundación permite una vida solitaria. La reproducción es posible aunque un sólo individuo infecte a un huésped. La mayor parte de las especies hermafroditas no se producen por autofecundación, más bien los individuos copulan como ocurre en la lombriz de tierra y se fecundan mutuamente. "fecundación cruzada".

4. Gametogénesis.

Los gametos o células sexuales masculinas y femeninas deben tener ciertas características que le hagan aptos para el proceso de fecundación. En los humanos, uno de los gametos es móvil, para hacer contacto y unirse, mientras que el óvulo debe tener reservas alimenticias capaces de dar energía y materiales para el embrión en desarrollo. La gametogénesis se divide en espermatogénesis o formación de los espermatozoides y ovogénesis o formación de los óvulos.

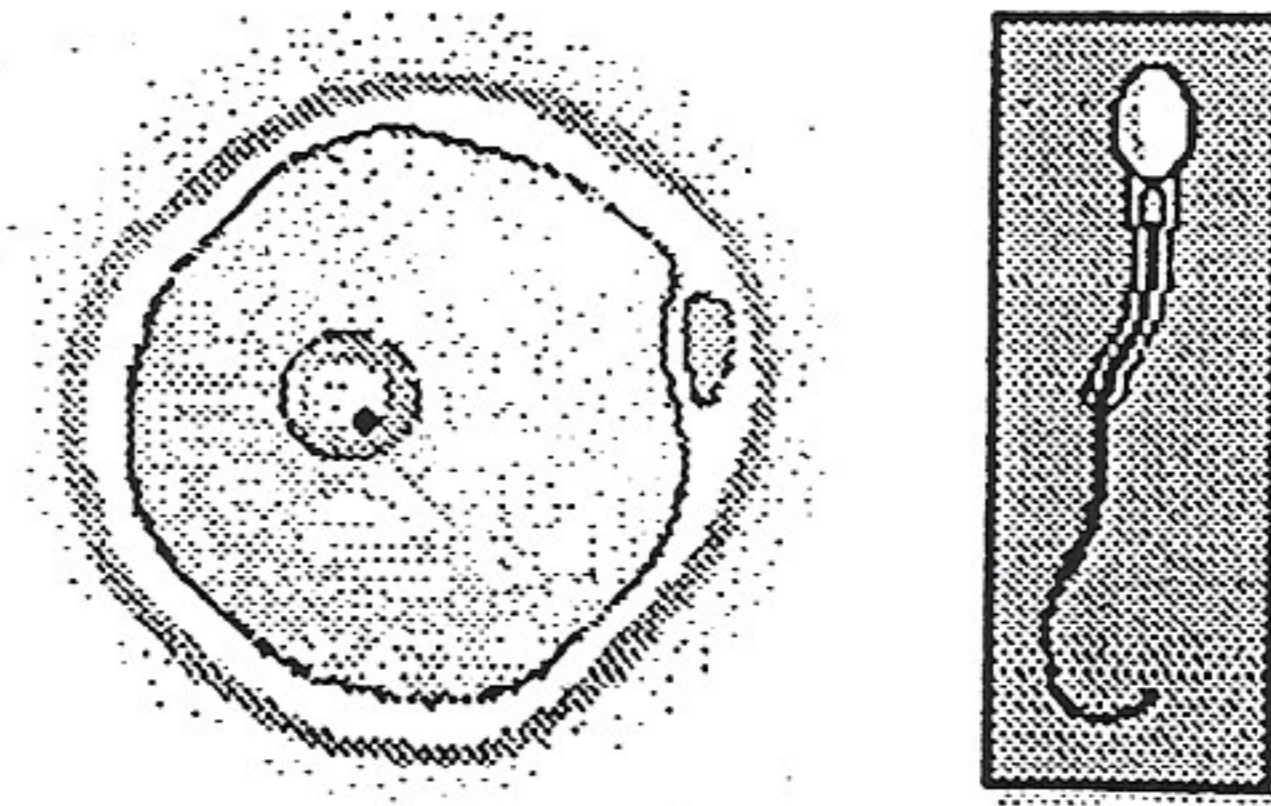
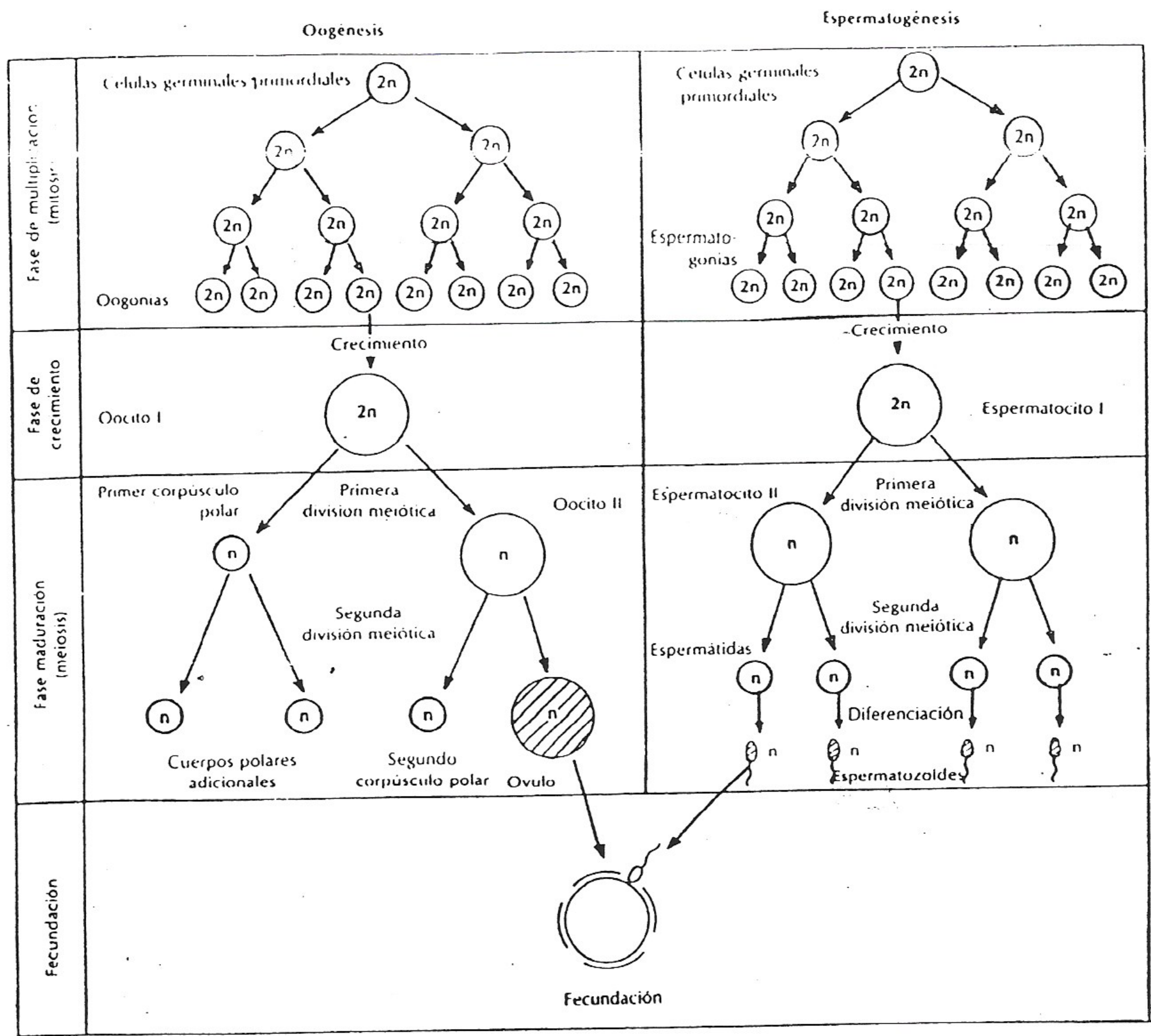


Fig. 22: Espermatogénesis y Ovogénesis acopladas mostrando el proceso de formación del óvulo y los espermatozoides, y luego culminando en la fecundación (adaptada de Hickman, 1992, Ed. Interamericana)

7. 4.1 Espermatogénesis:

Los espermatozoides son células flageladas que se producen en los testículos. Las Células primordiales llamadas espermatogonias, por mitosis, forman los espermatoцитos I que son las células que entran a la primera división meiótica para formar los espermatoцитos II. en un proceso conocido como la meiosis. Cuando el espermatoцитo primario experimenta la primera división meiótica produce dos espermatoцитo II. En la segunda división meiótica cada espermatoцитo secundario da origen a dos espermátidas. De esta forma resultan dos espermátidas de cada espermatoцитo original. Las espermátidas se van a transformar, por una metamorfosis, en cuatro espermatozoides, con cabeza y cola. De modo que el resultado final de la espermatogénesis son cuatro espermatozoides haploides (N). Un espermatozoide maduro tiene cabeza, cuello o porción media y flagelo. La cabeza consta del núcleo y en su extremo frontal un acrosoma formado a partir del complejo de Golgi.

Cuadro No.6:Esquema de la espermatogénesis y resultado final de la misma (fig.10)

Espermatogonia	→	1 Espermatoцитo I	→
2 Espermatoцитo II	→	4 Espermátida	→
		4 Espermatozoide	

8. 4.2 Ovogénesis

Al igual que las gónadas masculinas las femeninas producen tanto gametos, como hormonas sexuales según veremos en el Cuadro No.8 El tejido del que están formado los ovarios es conectivo o estroma, en el cual está distribuidos los óvulos en diversas etapas de maduración. Cientos de miles de células madres denominadas ovogonias están presente en un feto del sexo femenino. Durante el desarrollo prenatal las ovogonias aumentan de tamaño y se transforman, por mitosis, en ovocitos primarios. Todos los ovocitos se producen durante el desarrollo embrionario, después del nacimiento no se generan nuevos ovo-

citios. Un óvulo en desarrollo y el grupo de células que lo rodean constituyen el folículo de Graff. Luego al crecer el folículo el ovocito I se transforma completando la primera división meiótica y produce dos células muy diferentes entre sí, una más pequeña denominada cuerpo polar y la más grande el ovocito II. Luego el Ovocito II (secundario) entra a la segunda división meiótica y produce dos células, un cuerpo polar y la ovótida, a esta la llamamos óvulo. El óvulo no completa la cariocinesis ya que se detiene en la metafase hasta que es fecundado. (Fig.23: Ampliación del Folículo).

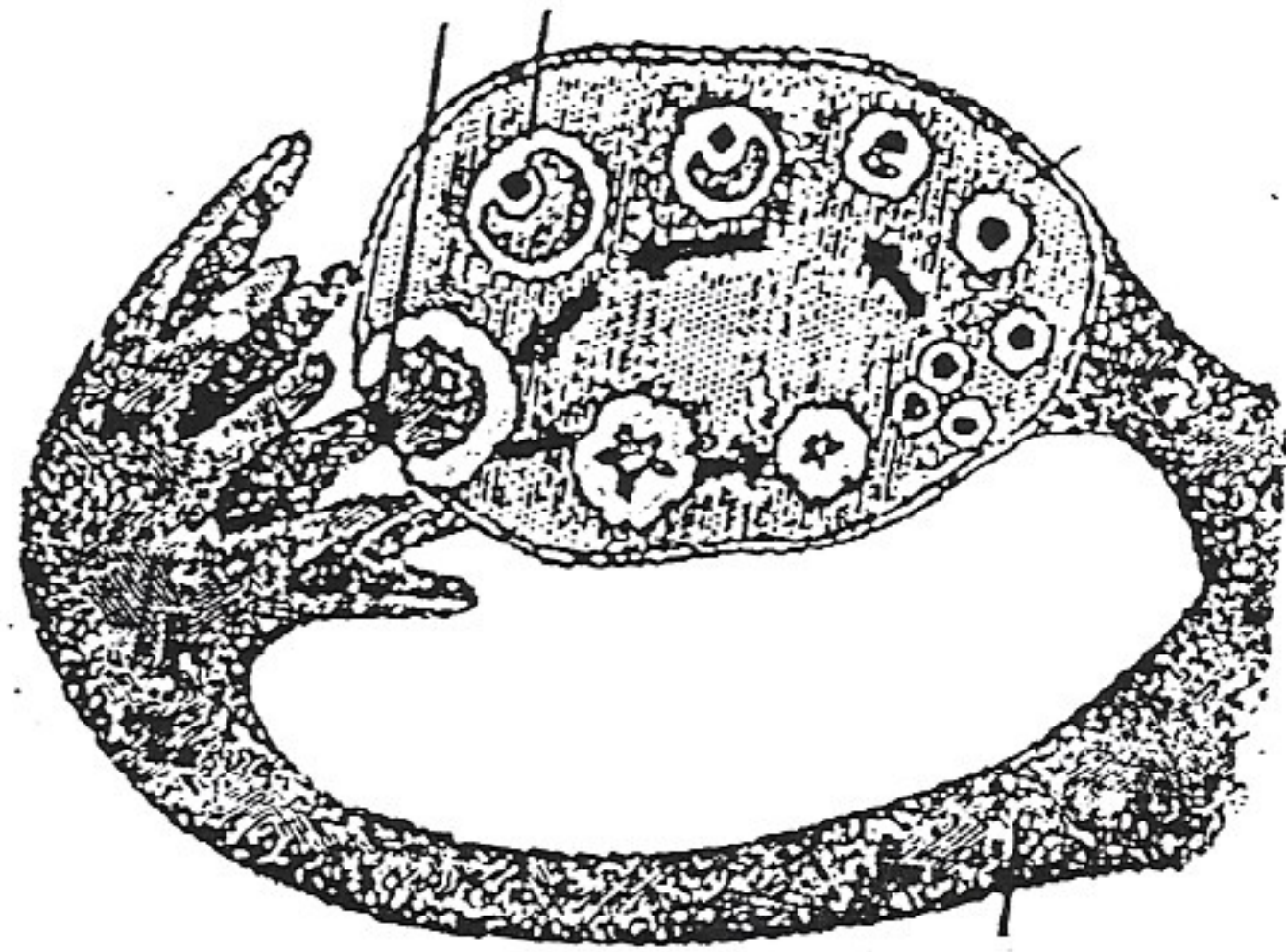


Fig.23 Ampliación de un folículo de Graff
(tomado de DK, Ultimate Human Body, 1994)

Cuadro No.7. Esquema de la Ovogénesis y resultado final de la misma.

Ovogonia	→	(Mitosis)
Ovocito I	→	(1ra. División Meiótica)
Ovocito II + 1Cuerpo polar + 2 C. polares		(2da. División Meiótica)
Ovotida		+ 1 Cuerpo polar
Ovulo	+	3 cuerpos polares (haploides)

Los cuerpos polares al parecer sirven para eliminar los cromosomas innecesarios, con una cantidad mínima de citoplasma. La menopausia se produce cuando los ovarios se hacen menos productivos de FSH y LH. A los 50 años la cantidad de folículos primarios disminuye lo que da lugar a una menor producción de estrógenos, el ciclo menstrual se hace irregular hasta que cesa del

**CUADRO No.8: DE HORMONAS SEXUALES Y PRECURSORAS.
PAPEL QUE DESEMPEÑAN EN EL HOMBRE Y LA MUJER*.**

HORMONA	SEXO	ORGANO	ACCION O EFECTO
1-GnRH: HORMONA LIBERALIZADORA DE GONADOTROPINA	M-F	Hipotálamo	Estimula el lóbulo anterior de la hipófisis para que secrete las hormonas gonadotropinas: FSH y LH en masculino y femenino.
2-FSH: FOLICULO ESTIMULANTE.	M-F	Hipófisis lóbulo anterior	Estimula el desarrollo de los túbulos seminíferos y posiblemente promueve la espermatogénesis (en los testículos). Estimula la maduración temprana de los folículos en el ovario y junto a la LH estimula la maduración final del folículo.
3-LH: LUTEINIZANTE	M-F	Hipófisis	Estimula las células intersticiales de los túbulos seminíferos para secretar la hormona Testoterona. Necesaria para que madure el folículo y para la ovulación. Además estimula el desarrollo del cuerpo amarillo.
4-TESTOTERONA	M	Túbulos seminíferos (testículos)	Antes del nacimiento estimula el desarrollo de los órganos sexuales masculinos. Causa el estirón del crecimiento en el varón adolescente a partir de los 13 años; de ella depende el desarrollo de los caracteres sexuales primarios masculinos, esto es estimula el crecimiento del pene y otros órganos reproductivos; se encarga de los caracteres sexuales secundarios. Las glándulas suprarrenales producen testoterona en pequeña proporción.
5-PROLACTINA	F	Mamas	Estimula la secreción de leche después que las mamas han sido preparadas por la secreción de Estrógenos y Progesterona.
6-ESTROGENOS (ESTRADIOL)	F	Ovarios	Actúa de manera general para el crecimiento de los órganos sexuales, en la pubertad. Desarrollo de órganos sexuales secundarios: Distribución de grasas y músculos, pelvis, glándulas mamarias, etc. Maduración y preparación mensual del Endometrio para el embarazo. Adelgazamiento y alcalinización de la mucosa cervical.
7-PROGESTERONA	F	Cuerpo amarillo Mamas	Actúa principalmente en el Utero. Completa la preparación del endometrio para el embarazo. Estimula el desarrollo.

*Referencia: Solomón, Berg, Martin & Ville, 1996. Adaptado por Cecilio Díaz Carela.

**Cuadro No. 9: Algunas de las enfermedades más comunes
de Transmisión Sexual***

NOMBRE	SINTOMAS O EFECTOS	TRATAMIENTO
1-Gonorrea (Infección bacteriana)	Micción dolorosa y secreción peneana de pus. Puede avanzar a trompas y ovarios. Testículos y epidídimo, causando esterilidad.	Prescripción médica. Generalmente antibióticos o penicilina
2-Sífilis (<i>Treponema pallidum</i>)	Forma canchro primario o úlcera indolora . invade la vía linfática y sanguínea y de ahí a todo el organismo. La fase latente puede durar 20 años. Se presenta en lesiones llamadas gomas que destruyen parte de la superficie del cuerpo o dañan órganos, como el hígado, huesos y bazo. Puede provocar grave lesión encefálica . Se produce la muerte en 5 a 10% de los casos.	Penicilina. (Prueba VDRL)
3-Herpes Genital (virus del Herpes simple tipo 2)	Diminutas ampollas dolorosas aparecen en los genitales. Pueden convertirse en úlceras . Puede predisponer a cáncer en el cerviz en mujeres.	No existe cura eficaz. Algunos fármacos pueden reducir la incidencia de las úlceras.
4-Tricomoniasis (<i>Trichomonas vaginalis</i> : Protozoario)	Prurito. Secresión. Dolor mal localizado. En varones puede ser asintomática	Fármacos de varios tipo.
5-Candidiasis genital (<i>Candida albicans</i> : hongos)	Irritación. Dolor mal localizado. Común en mujeres. En varones puede ser asintomático.	Fármacos de varios tipos
6-Clamidiasis bacteria: <i>Chlamydia trachomatis</i>)	Secresión y ardor al orinar. O ningún síntoma. Causa más común de uretritis no gonocócica .	Doxiciclina (antibiótico)
7-Enfermedad inflamatoria pélvica (secundaria a gonorrea a clamidiasis)	Infección generalizada de órganos reproductivo y cavidad pélvica. Suele ser crónica y difícil de tratar. Puede causar esterilidad.	Antibióticos, extirpación quirúrgica de los órganos afectados.
8-Verrugas venéreas (ciertas cepas de papilovirus humano HPV)	Verrugas en los genitales internos o externos. Pueden predisponer a cáncer cervical .	Difícil de tratar se están estudiando diversos tratamientos experimentales.
9-SIDA (Síndrome de inmunodeficiencia adquirida).	Enfermedad inmunitaria causada por un retrovirus (HIV) . Puede ser una infección oportunística que causa enfermedad en individuos con baja eficiencia inmunitaria	Difícil de tratar . Actualmente se utiliza un coctel de medicamentos.

*Adaptada de Biología de Ville, 1996.

todo. En mujeres menopáusicas ocurre cierta atrofia de ovarios, vaginas, mamas y otras estructuras reproductivas. A pesar de estos cambios físicos la **menopausia** no suele afectar el interés o la participación de la mujer en la actividad sexual.

5.0 Sistema de Reproducción.

5.1: El Sistema Reproductor masculino:

Las gónadas del hombre reciben el nombre de testículos (fig.25), que están localizados fuera de la cavidad del cuerpo, dentro de un saco llamado escroto. Sus dos funciones son la de producción del gameto masculino (espermatozoide) y la secreción de hormonas masculinas. La **testoterona** es la hormona que desarrolla los caracteres sexuales masculinos. No obstante la mujer puede producir algo de ella, principalmente en la corteza suprarrenal. La misma le sirve para el rápido desarrollo de los vellos púbicos y axilares, así como del estirón de la adolescencia. También los testículos producen una pequeña cantidad de estrógenos (hormona femenina), que estimulan la hipófisis anterior para la secreción de las hormonas luteinizantes (LH).

En los testículos encontramos los **túbulos seminíferos**, donde se producen los espermatozoides, estos pasan a través de los **canales eferentes** y alcanzan el **epidídimo** allí termina su maduración, y se almacenan. Durante el coito pasan al **conducto espermático** o **canal deferente**. Cada canal deferente desemboca en un corto conducto eyaculador que pasa por la **próstata**. Finalmente alcanzan la **urétra**, suspendido en 3.5 ml de líquido seminal, el cual es producido por varias glándulas accesorias, incluyendo las **bulbouretrales** y la **próstata**, y de ahí salen al exterior a través del **pene**, en un número de 400 millones. Este órgano los transfiere al cuerpo de la mujer, donde uno sólo de ellos fecundará el óvulo, por **fecundación interna**.

5.2 El Sistema Reproductor femenino:

Está compuesto por las gónadas llamadas **ovarios** (fig.26) los cuales tienen forma de almendra

y se encuentran en la cavidad pélvica. Los ovarios producen, como dijimos, los **óvulos**, estos son arrastrados hasta el útero desde las

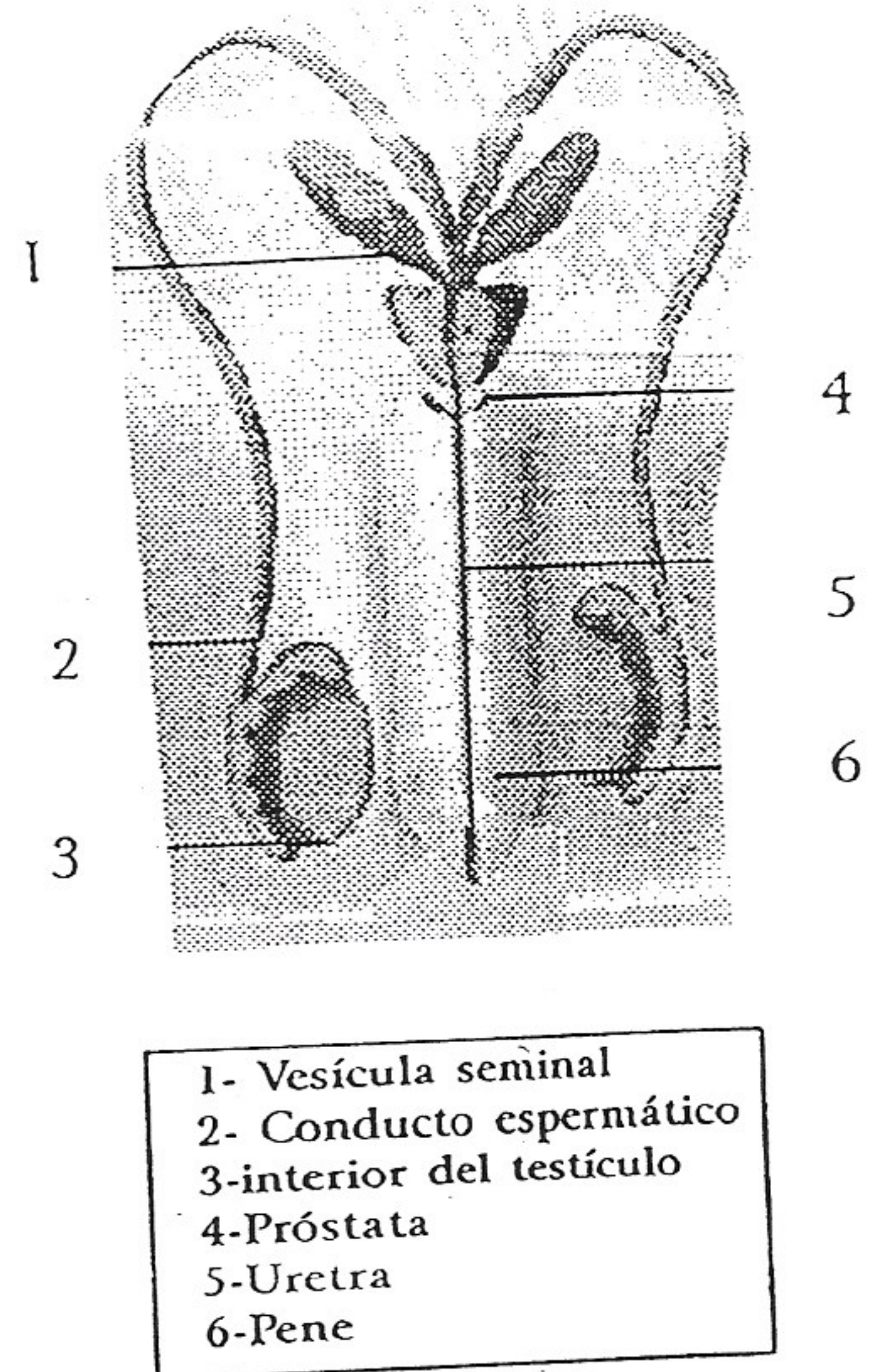


Fig.25: Sistema reproductor masculino.

trompas de falopio, a través de los oviductos. En el útero se desarrollará el embrión, si el óvulo resulta fecundado.

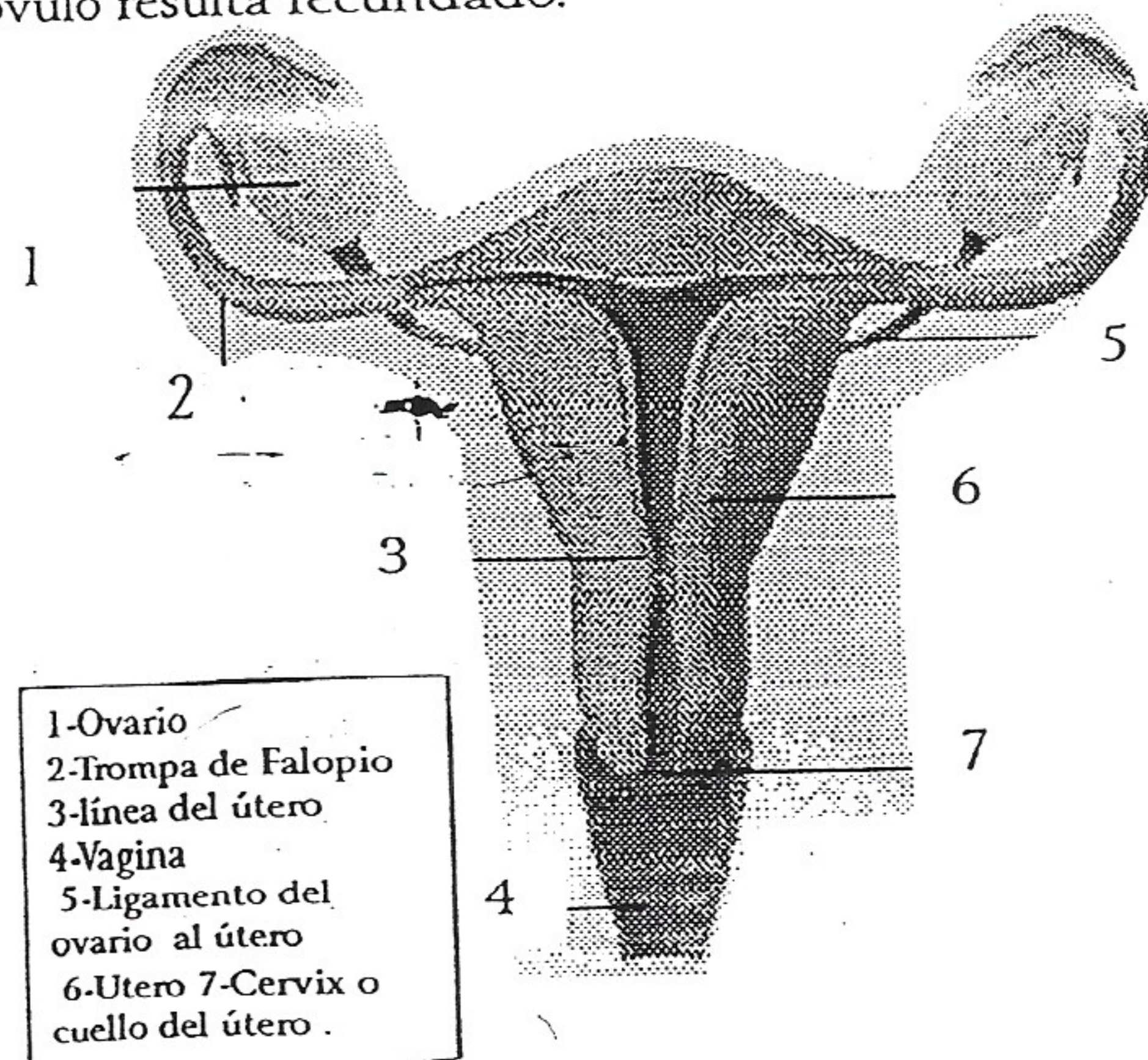


Fig.26: Sistema reproductor femenino.

12 6. Ciclo Menstrual.

Es el período que se produce entre la liberación de un óvulo y el desprendimiento del revestimiento del útero que se forma para recibir al (óvulo fecundado). Es regulado por una serie de hormonas luteinizantes y dura 28 días aproximadamente. Para la regulación del ciclo menstrual se produce la interacción de las hormonas FSH, LH con estrógenos y la progesterona.

El ciclo se repite cada mes estando el primer día del ciclo marcado por la menstruación o descarga, a través de la vagina, de sangre y tejidos del endometrio. La ovulación ocurre, casi siempre, el día 14 del ciclo.

La tres fases del ciclo:

15

a-Menstrual: Dura unos cinco días, la Hipófisis libera FSH que estimula unos pocos folículos a desarrollarse en el ovario.

b-Preovulatoria: El ovario secreta estrógenos (especialmente Estradiol-beta). Los estrógenos estimulan el desarrollo del endometrio el cual se engruesa y produce nuevos vasos sanguíneos y glándulas. La LH y FSH estimulan la ovulación.

c-Postovulatoria: El cuerpo amarillo produce tanto estrógeno como progesterona. Se estimula el desarrollo de pequeñas glándulas en el endometrio para que se secrete un líquido con nutrimentos. Si el óvulo es fecundado el líquido nutre el embrión desde que llega al útero. Al séptimo día después de la fecundación el embrión comienza a implantarse en el grueso endometrio. Las membranas que se desarrollan alrededor del embrión comienzan a secretar HCG, hormona que se comunica con el cuerpo amarillo para estimular el funcionamiento de este.

Si el óvulo no es fecundado el cuerpo amarillo comienza a degenerar y las concentraciones sanguíneas de estrógenos y progesterona descienden. Se constriñen las pequeñas arterias del endometrio, reduciendo el oxígeno. Cuando las células mueren, las arterias dañadas se rompen y sangran, la menstruación vuelve a comenzar.

7. Respuesta Sexual y Fecundación.

La estimulación sexual provoca respuestas fisiológicas como por ejemplo: Aumento en el riego sanguíneo en las estructuras reproductivas y otros tejidos, como la piel. Aumento

en la tensión muscular. Durante la vasocongestión aumenta el tamaño de los tejidos eréctiles del pene y el clítoris y otras partes del cuerpo.

En el varón el orgasmo se produce por una sensación de que la eyaculación es inevitable, seguida por la propia eyaculación. Esta es causada por la contracción de los vasos deferentes quienes expulsan el semen hacia los conductos eyaculadores. Las glándulas accesorias se contraen aportando sus secreciones. Entonces las contracciones de los conductos eyaculadores, la uretra y determinados músculos pélvicos impulsan el semen desde el pene.

En la mujer la estimulación del clítoris es importante para incrementar la excitación sexual.

La respuesta sexual incluye cuatro fases:

16

a-Deseo: Motivado por fantasías o pensamientos acerca de esta actividad.

b-Excitación: Vasocongestión y aumento de la tensión muscular, producto de la anticipación o deseo.

c-Orgasmo: Fase de máxima tensión sexual y su liberación. Marcado por constricciones rítmicas de los músculos del piso pélvico y las estructuras reproductivas de la pelvis.

d-Resolución: Un estado de bienestar durante el cual la relajación y muscular y la detumescencia (reducción de la hinchazón) restablece el estado normal del organismo.

La Fecundación es la fusión del óvulo y el espermatozoide, ya sea externa o interna. En la fecundación interna los gametos se fusionan dentro del cuerpo de la madre, mientras que en la externa la fusión se realiza fuera del cuerpo. En este último caso la fusión es mucho más al azar, aunque los progenitores producen suficientes células para contrarrestar la acción de los depredadores.

La mayor parte de los animales terrestres, así como algunos acuáticos, practican la fecundación interna.

El óvulo libera una sustancia química que atrae a los espermatozoides. Los espermatozoides que están cerca del óvulo liberan una enzima que ayuda a remover la membrana del óvulo. Después que el núcleo del espermatozoide entra al citoplasma el óvulo secreta una capa

compleja de carbohidratos y proteínas alrededor de la membrana celular. Esta nueva capa se llama membrana de la fecundación y forma una barrera que evita que entren más espermatozoides al óvulo fecundado.

La fecundación no se completa hasta que el contenido de los núcleos se funde y se restablece el número de cromosomas de la especie ($2N$). El óvulo fecundado recibe el nombre de huevo o cigoto.

20 8. Infecundidad y Control Natal.

La infecundidad es la incapacidad para concebir en ausencia de métodos anticonceptivos. Una causa importante de la infecundidad es la esterilidad. En el caso de los hombres, la producción de una cantidad insuficiente de espermatozoides. Los varones con 20 millones de espermatozoides por mililitro de semen

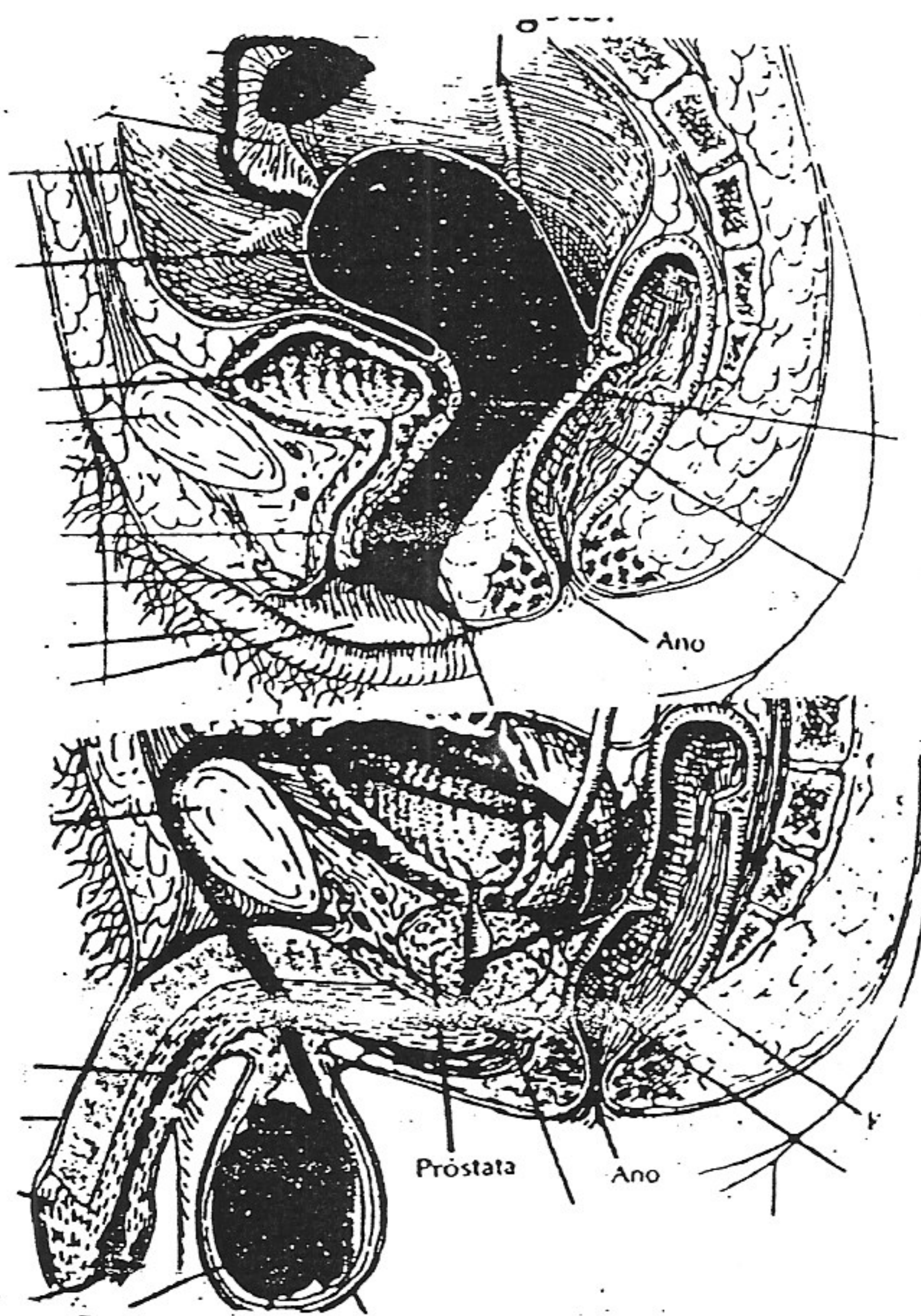


Fig.27. Corte comparativo del tronco masculino y femenino, mostrando la localización de los órganos sexuales en el bajo vientre y la pelvis.

suelen considerarse estériles. En caso de papera complicada, donde los testículos sufren inflamación puede darse el caso de muerte de las espermatogonias, dando origen a la esterilidad permanente en el varón.

En el caso de la esterilidad femenina la presencia de tejido cicatrizante que obstruye las trompas puede evitar la salida de los óvulos e impedir su paso hasta el útero. Puede ser ocasionado por inflamaciones de la trompa a causa de infecciones gonorreicas.

Las mujeres con bloqueo de las trompas usualmente pueden producir óvulos e incubar un embrión normal, sin embargo necesitan de la asistencia clínica para ello.

9. Enfermedades de transmisión sexual

Las enfermedades de transmisión sexual (ETS), también llamadas enfermedades venéreas (EV) siguen a la gripe, como las enfermedades transmisibles más prevalentes en el mundo. La Organización Mundial de la Salud (OMS) dice que cada año más de 250 millones de personas se infectan de gonorreas y unos 50 millones de sífilis. En el cuadro No. 9 se presentarán las enfermedades más comunes, así como sus efectos y el tratamiento aplicado frecuentemente.

10. Etapas del Desarrollo Embrionario.

Muy pronto después de la fecundación el cigoto pasa por una serie de divisiones mitóticas rápidas conocidas como segmentación.

24 horas después de la fecundación el cigoto humano ha completado ya la primera división mitótica y alcanza el estado bicelular. Cada una de las dos células del embrión bicelular se divide por mitosis y eleva el número de células a cuatro. Las mitosis subsecuentes siguen aumentando el número de células del embrión. Cuando se llega al estado de 16 células nos encontramos con una pequeña masa llamada **mórula**.

Mientras ocurre la segmentación, el embrión en desarrollo es empujado a lo largo del oviducto por la acción ciliar y contracciones del oviducto. Para el momento en que el

embrión llega al útero, cerca del quinto día de desarrollo, se encuentra precisamente en la fase de **mórula**. Sus células se organizan de tal manera que forman una esfera hueca llamada **blastocito** (la fase comparable de otros animales se denomina **blástula**).

La capa celular externa, el **trofoblasto**, acaba por formar membranas protectoras y nutritivas (el **corión** y la **placenta**) que rodean al embrión.

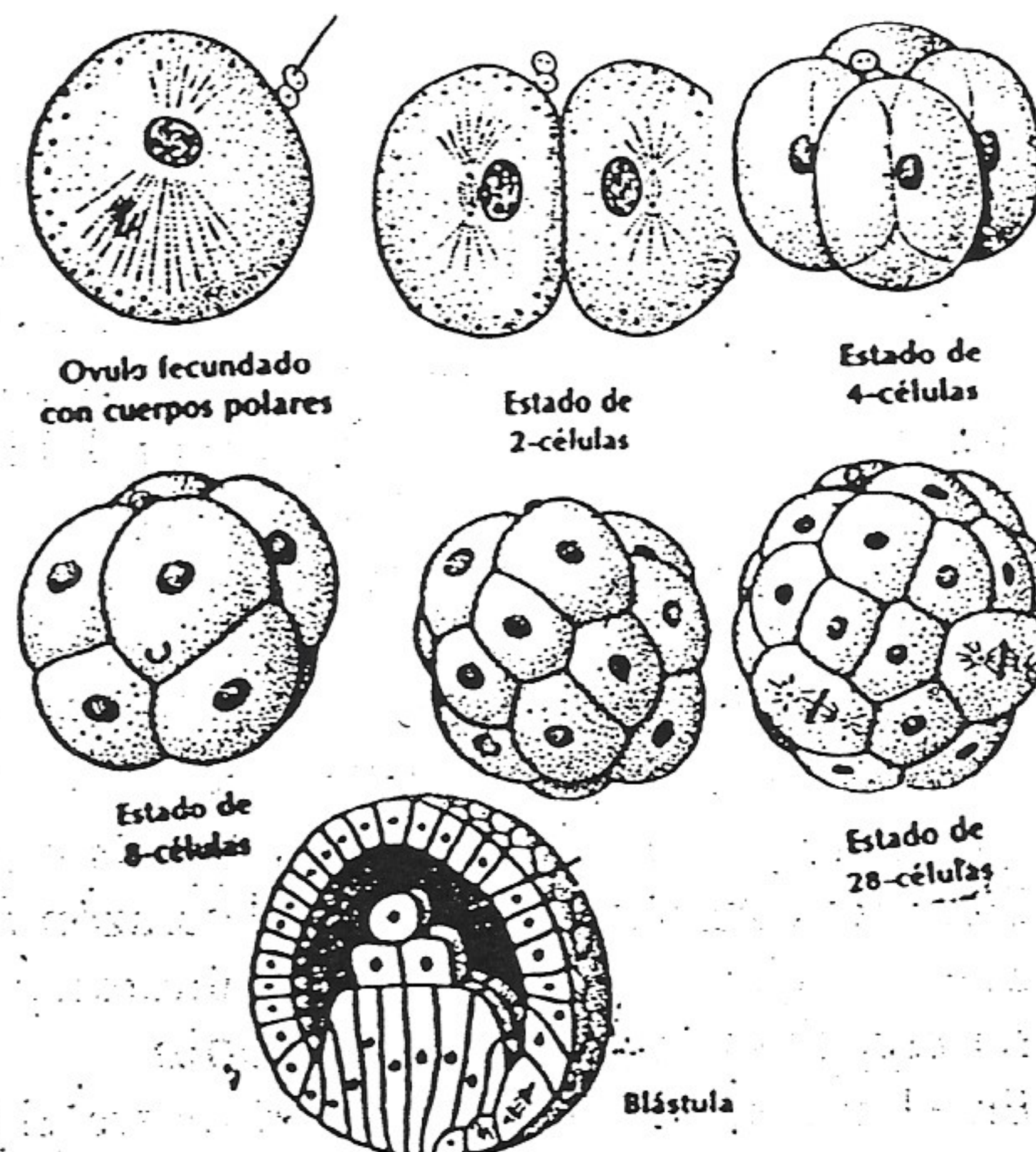


Fig. 28: Etapas iniciales de la segmentación

Durante la implantación, el embrión se pega a la pared uterina. Del trofoblasto se desarrollan dos membranas: El **amnio** y el **corión**. La implantación y formación de las membranas ocurre alrededor de 8 a 10 días después de la fecundación.

Alrededor del séptimo día después de la fecundación el embrión comienza a implantarse en el **endometrio** (revestimiento interno) en el útero. La implantación queda completa cerca del noveno día de desarrollo.

El proceso mediante el cual el blastocito se convierte en el embrión de tres capas recibe el nombre de **gastrulación**. Una vez en esta etapa el embrión recibe el nombre de **Gástrula**. Las tres capas de la Gástrula se conocen como **capas germinales** o **tisulares embrionarias**. Cada

una de ellas origina estructuras específicas en todos los embriones de los vertebrados.

A partir del día 25 de gestación el embrión empieza a alimentarse de la sangre materna, a través de la estrecha relación que se establece entre sus vasos sanguíneos y los de la madre. A los 45 días el embrión y sus membranas tienen el tamaño de un pelota de ping pong. A los 60 días el corazón comienza a latir unas 60 veces por minuto.

Hacia el final del primer trimestre de desarrollo el feto tiene características inconfundiblemente humanas. Se han diferenciado las estructuras externas que indican el sexo. Orejas y ojos tiene sus posiciones finales. Parte del esqueleto está bien definido y el notocordio es sustituido por la columna vertebral. El feto realiza movimientos respiratorios con los que bombea líquido amniótico hacia dentro y fuera de los pulmones e incluso realiza movimientos de mamar. Terminado los 90 días mide 56 mm (unas 2.24 pulgadas) de longitud y pesa alrededor de 14 gramos (media onza). Durante el segundo trimestre el corazón fetal, que ahora late a 150 latidos por minutos, puede ser escuchado con un estetoscopio.

En el transcurso del último trimestre el feto experimenta un desarrollo final de tejidos y órganos (organogénesis).

El proceso del parto puede dividirse en tres etapas: 1-Periodo de gestación: duración del embarazo (40 semanas), desde el momento del último período menstrual hasta el nacimiento del bebé (o 266 días a partir de la concepción).

2-Proceso de nacimiento o parto, después de completada la gestación, el cual comienza con una serie de contracciones involuntarias del útero. 3-Después de nacer el bebé, la placenta y las membranas fetales se desprenden del revestimiento uterino por efecto de una serie de contracciones y son expelidas. En esta fase se denominan colectivamente secundinas. Después del parto el útero disminuye y su revestimiento se regenera con rapidez.

Al nacer el bebé pesa unos 3000 gramos o 6.6 libras y mide unos 520 milímetros o 20.8 pulgadas.

Cuadro No.10:El proceso de desarrollo humano resumido en varias etapas:

I-FECUNDACION

0 horas Fecundación 21

II-DESARROLLO EMBRIONARIO (72 días)

24 horas Segmentación:

Embrión bicelular

24 h a 3 días Segmentación (Morula).

3 a 7 días Formación del Blastocito (blastulación).

Implantación en el útero.

14 días Gastrulación (Gastrula).

Inicio de la organogénesis.

30 a 60 días 21 Continúa organogénesis.

III-DESARROLLO FETAL (194 días)

60 a 72 días Inicio del desarrollo fetal.

72 Desarrollo del feto.

IV-PARTO 23

266 días Alumbramiento

MASA CELULAR INTERNA		
Ectodermo	Mesodermo	Endodermo
Sistema nervioso. Capa externa de la piel (epidermis) y sus estructuras relacionadas. Glándula de la hipófisis.	Esqueleto: huesos y cartílagos. Músculos. Sistema circulatorio, reproductor y excretor. Capa interna de la piel (dermis) capa externa del sistema digestivo.	Recubrimiento interno del sistema digestivo y las estructuras derivadas de él. Sistema respiratorio.

Cuadro No.11:Destino de las capas germinales

11. Metodos de Control Natal.

Los métodos de control natal (cuadro No.12) reducen la tasa de fecundidad, incluso hasta cero, y en algunos casos disminuyen el riesgo de contraer enfermedades de transmisión sexual, en la población en edad reproductiva. El aborto sigue siendo polémico, como método

Cuadro No.12: Principales Métodos Anticonceptivos*

Método	Acción	Ventajas y Desventajas
1-Anticonceptivos Orales	Inhiben la ovulación. Pueden impedir la implantación	Regulan el ciclo menstrual. Pueden causar hipertensión, tromboembolia y cardiopatías. No deben ser usadas por mujeres que fuman. Y hasta los 35 años las que no fuman.
2-Depo-Provera (acetado de medroxi-progesterona)	Inhibe la ovulación	De efecto prolongado. Es posible que la fecundidad no se recupere, sino hasta después de los 6 meses a un año de haber detenido el uso.
3-Espermicidas (jaleas, cremas, espumas)	Mata los espermatozoides.	Ciertas investigaciones vinculan a los espermicidas con el nacimiento de niños con defectos congénitos.
4-Diafragma anticonceptivo (con jalea).	Bloquea la entrada al cuello uterino y la jalea actúa como espermicida.	Debe ser indicado e insertado por un médico. Se inserta antes del coito y se deja colocado varias horas después.
5-Condón	Retiene los espermatozoides para que no entren en la vagina. Sin efectos coloraterales.	Se obtiene con facilidad. Puede romperse. La sensación disminuye ligeramente para el varón. Puede dar protección contra las ETS y el SIDA.
6-Ritmo	Abstinencia durante el período de fertilidad.	No es muy confiable.
7-Ducha	Arrastra el semen de la vagina.	No es muy confiable. Los espermatozoides quedan fuera del alcance de la ducha en segundos.
8-Retiro (coitus interruptus)	El varón retira el pene de la vagina antes de la eyaculación.	No es confiable. Los espermatozoides contenidos en el líquido preeyacular pueden bastar para la fertilización del óvulo.
9-Esterilización (ligadura de las trompas de falopio)	Impide que el óvulo salga de la trompa.	Método muy confiable. A menudo puede ser irreversible.
10-Vasectomía	Impide que el espermatozoide salga del escroto.	Método muy confiable. A menudo puede ser irreversible.

*Cuando no se usa ningún método la probabilidad de fecundación es de un 90%.

de control natal ya que para muchos es una práctica infanticida. Ocurren tres tipos de abortos: Los abortos espontáneos, los terapéuticos y los de control natal. Estos últimos son los más discutidos ya que los primeros se presentan de forma espontánea y los segundos se prescriben médicamente.

En los países menos aventajados el 88% de las parejas no sabe como impedir el crecimiento de su familia, sin embargo estarían dispuestos a utilizar métodos contraceptivos modernos, si dispusieran de ellos o si alguien les enseñara a utilizarlos.

Cuando una mujer sexualmente activa no usa ningún método contraceptivo su posibilidad de embarazarse es de un 90%.

La ciencia médica moderna ha desarrollado una variedad de contraceptivos, con elevado porcentaje de confiabilidad, pero aún no se ha desarrollado el ideal. La mayor parte de los anticonceptivos hormonales de administración oral en forma de píldoras (progestrona y estrógenos sintéticos), impiden la ovulación normal. Utilizadas de un modo correctos son efectivas en un 99.9%

Las altas concentraciones de hormonas ováricas en la sangre, adquiridas a través de la ingestión de las píldoras, inhiben la hipófisis y esta no produce la oleada de la FSH-folículo estimulante-, y LH -lúteo estimulante-, necesarias para desencadenar la ovulación.

Las mujeres no fumadoras pueden usar contraceptivos orales hasta la edad de 35 año, más allá de esta edad aumenta el riesgo a enfermedades cardiovasculares. En mujeres fumadoras están contraindicadas.

Cuadro No.13 Factores que afectan el embarazo y sus efectos sobre el futuro bebé.

Tomando a la Madre como Origen:

FACTOR	EFFECTOS
1-Malnutrición en proteínas)	Duplica el número de (baja defectos en el bebé.
2-Exceso de Vitaminas liposolubles (A,D,K)	Vitamina D en exceso está asociada a retardo mental.
3-Fármacos	Se debe tomar en cuenta la cantidad que puede ingerir la madre..

4-Alcohol

Cuando la madre bebe mucho el niño puede nacer con síndrome de alcoholismo fetal: Deformación, retardo físico y mental, bajo peso al nacer.

5-Cocaína

Parto prematuro. Retardo físico y mental.

6-Tabaquismo

Reduce la cantidad de oxígeno disponible para el feto. Retardo del crecimiento y daños ligeros. Alto riesgo de Hidrocefalia.

7-Rubeola

Infecta al embrión. Puede causar catarata, ceguera y sordera.

8-SIDA

Se trasmite de madre a hijo con todas sus secuelas.

9-Sífilis

40% riesgo de transmisión en madres enfermas. El feto puede morir o nacer con defectos congénitos.

10-Radiación

Especialmente rayo X. Aumenta el riesgo de defectos congénitos y de Leucemia

*Fuente: (Ville, Biología 1996).

TEMA 2:

Genética: Naturaleza de la Herencia

1. Introducción 2. Los experimentos o cruces de Mendel 3. Generación Filial 4. Cruce de Prueba 5. Los resultados de Méndel y sus leyes 6. Teoría Cromosómica de la Herencia 7. Alelos Múltiples 8. Algunos aspectos genéticos humanos 9. Aplicaciones de la Genética.

1. Introducción

Durante mucho tiempo el hombre había observado las características físicas de plantas y animales y de él mismo, notando que existen similitudes y diferencias entre los miembros de una generación y la siguiente.

La transmisión de las características hereditarias de padres a descendientes recibe el nombre de herencia. Por ejemplo en los seres humanos, el color de los ojos, del pelo, la forma de la cara y el cuerpo se pueden transmitir de padres a hijos a pesar de que por muchos años había existido esa preocupación y se comenzaron a dar explicaciones con cierta lógica, los primeros conocimientos que sentaron la base para entender la herencia se realizaron a mediados del siglo pasado, fueron los logrados por el monge austriaco Gregorio Méndel. Con él nació la Genética que es una ciencia biológica que estudia la herencia.

A los estudios de herencia biológica mediante experimentos de reproducción se le llama genética mendeliana. Esta intenta averiguar a través de las proporciones matemáticas en que se hereda cada característica, cuál es la información biológica de los individuos.

En la actualidad con los avances de la biología molecular surge la genética molecular que estudia las moléculas que contienen información biológica, como los ácidos nucleicos y los procesos bioquímicos de transmisión de la información, a partir de ahí deduce cómo serán los caracteres del individuo.

2. Los experimentos o cruces de Mendel.

Gregorio Mendel estudió biología y matemáticas en la Universidad de Viena y se interesó en mejorar plantas con cruces de organismos diferentes en una o más características heredadas, lo que le llevó a descubrir los principios básicos que explican como se heredan las características en los seres vivos. Sus experimentos los realizó en el jardín de un monasterio donde vivió. Seleccionó 7 características que fuesen fáciles de distinguir en las plantas de guisantes (fig. 29). Comenzó sus experimentos desarrollando líneas puras para cada una de las características seleccionada. Por ejemplo, que sólo produjeran guisantes de tallo largo, o bien de tallo enano. Guisantes amarillos o verdes. Las plantas puras que usó para hacer estos cruces las consideró progenitores (P). Al cruzar unas con otras se planteó una serie de preguntas al problema ¿serán todas largas? ¿Serán algunas cortas? ¿Serán algunas cortas y otras

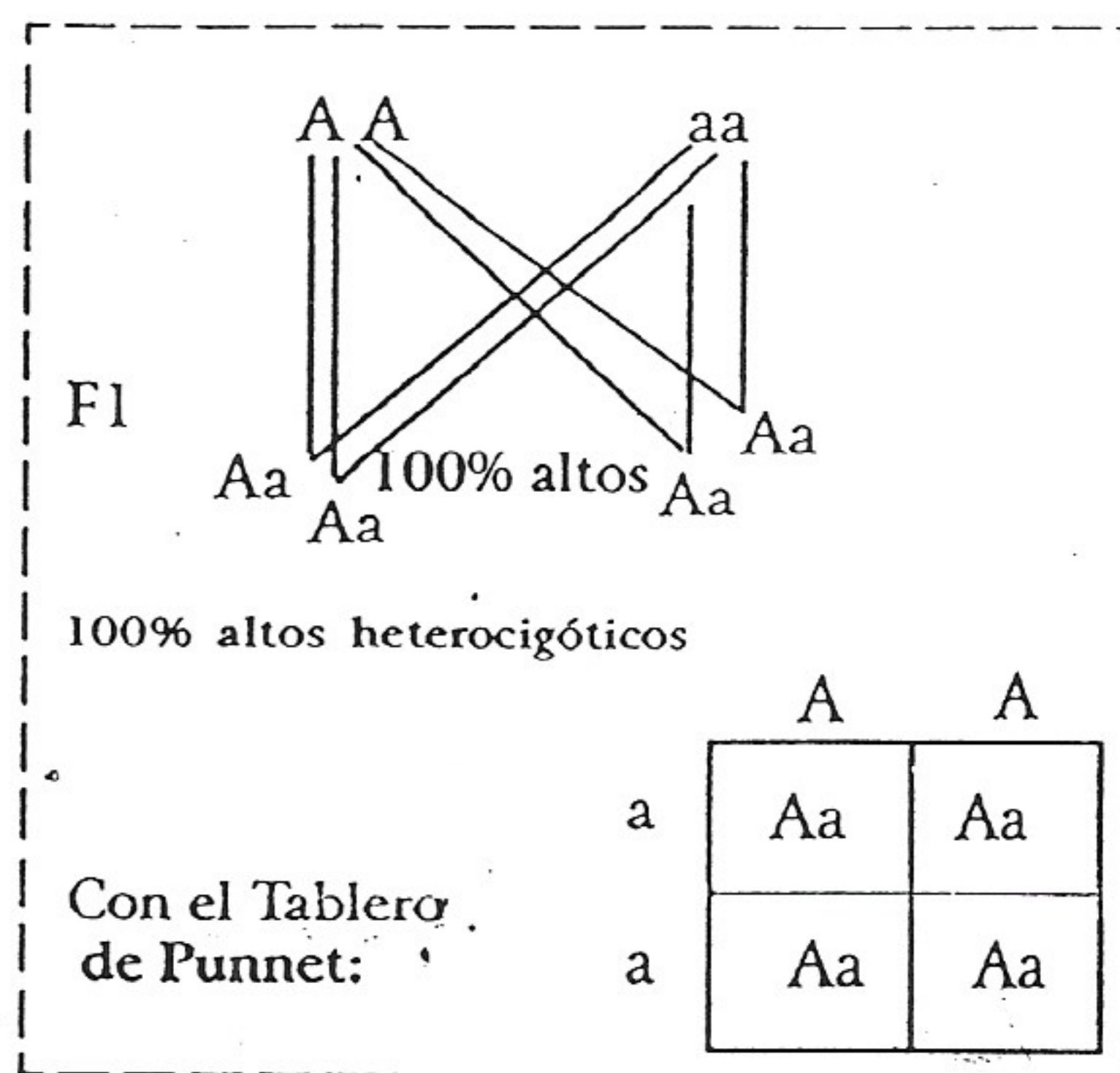
largas? Encontró que todas las plantas del este eran altas.

3. Primera generación filial (F1):

Para realizar los cruces representaremos las plantas altas con (A) mayúscula y las enanas con (a) minúscula.

La progenie de este cruce se llama primera generación filial o F1, en este caso todas son altas. Se trata de una generación totalmente híbrida. Un híbrido es la descendencia de un cruce entre dos padres que difieren en uno o más rasgos. Lo logró Mendel poniendo polen de una planta en el pistilo de la flor de otra planta del mismo tipo.

fig.29: Cruce mendeliano



En todos los casos los individuos resultantes son plantas de tallo largo.

Se estableció también que unos factores (genes) eran dominantes y otros recesivos. El dominante es el que enmascara la manifestación del gen recesivo.

Por ejemplo, en nuestro caso la característica dominante (gen dominante) es el tallo alto, se representa con letra mayúscula (A). La característica recesiva (gen recesivo) son las que no se expresa en la primera generación, se representan con letra minúscula (a).

En el cruce que utilizamos, el gene que no se expresó fue el enano (a), sin embargo se mantiene presente y no sufre cambio alguno, veremos que aparecerá en la F2.

Las diferentes formas alternativas de un gene se llaman alelos, o sea genes que controlan una misma característica pero se manifiestan en forma diferente. Ejemplo, el gene (A) es alelo de (a) porque ambos controlan la misma

característica (tamaño), pero de diferente manera (A) para alto y (a) para enano.

3.1. Segunda generación filial (F2):

En su tipo de experimentos Mendel permitió que la generación **F1** se autopolinizara, o sea se cruzaran con flores de la misma planta. Obtuvo como resultado que algunas plantas eran altas y aparecían algunas de tallo enano, según los siguientes esquemas: Fig.30

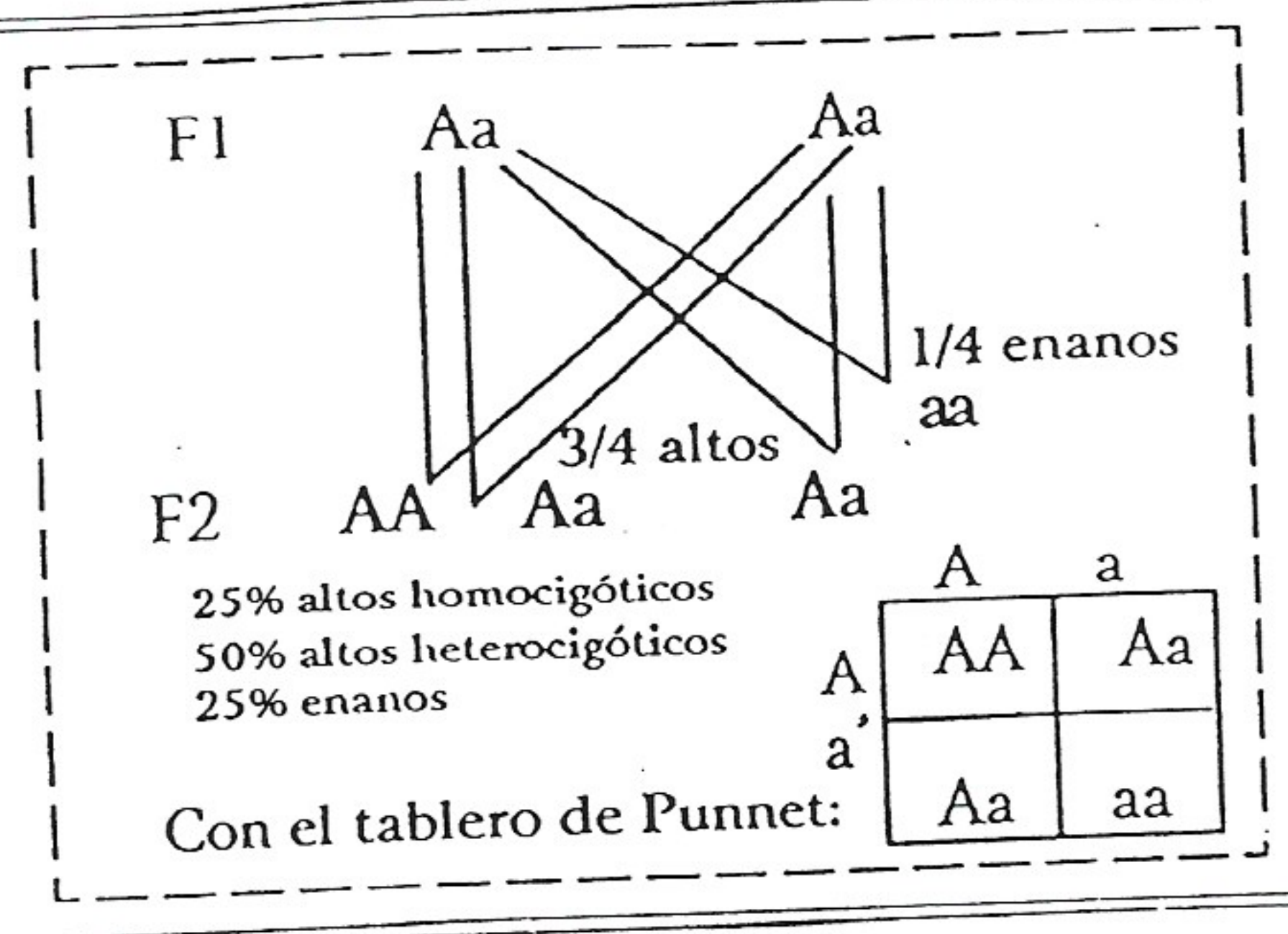


Fig. 30: Cruce de 2da. generación.

En este segundo cruce se manifiesta el gene recesivo, en este caso enano (a) se puede observar que en este caso hay dos plantas con diferente composición. Si las dos características (genes) son iguales se le llama homocigótico (AA o bien aa) si son diferentes se le llama heterocigótico (Aa).

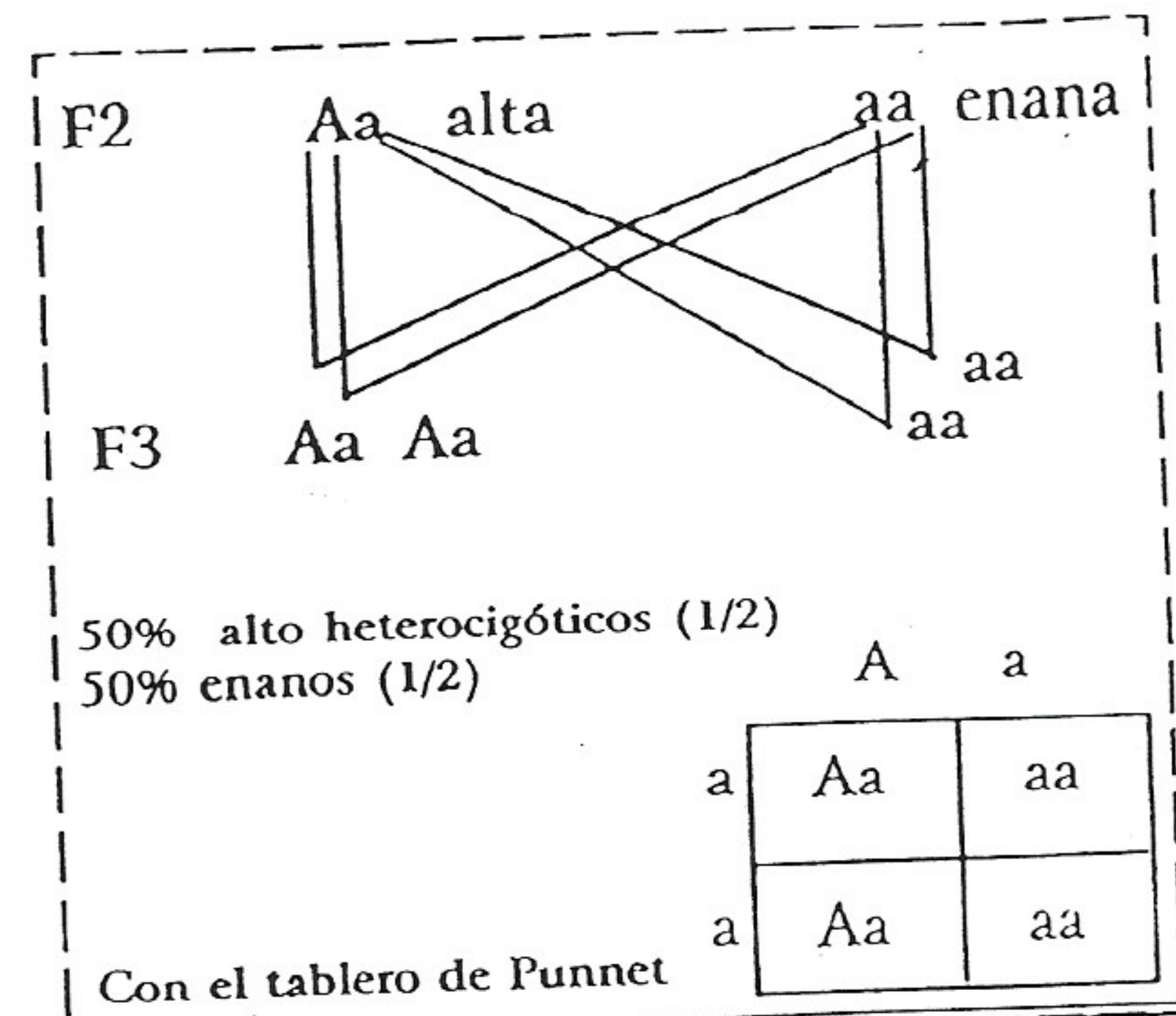
Los genes dominantes se manifiestan tanto en condiciones homocigóticas como heterocigóticas los genes recesivos sólo en forma homocigótica.

Otra deducción que se puede hacer de este cruce es que aunque las plantas AA y Aa tienen aspecto igual, su constitución genética es diferente. Por eso es importante distinguir entre apariencia física y la constitución genética se le llama fenotipo a la apariencia física o aspecto de un individuo. Por ejemplo en fenotipo de las plantas AA y Aa es alta, mientras que el genotipo de las puras es AA y de las híbridas es Aa.

4. Cruce de prueba:

Para establecer las diferencias entre plantas altas puras (AA) y plantas híbridas (Aa) se realiza otro tipo de prueba de cruce llamado **Cruce de prueba** precisamente, porque permite deducir si el individuo es puro o no para la característica estudiada, en este caso el tamaño de las plantas.

Fig.31: Cruce de prueba.



El resultado es totalmente diferente a lo que consideramos el individuo alto, como puro (AA), recuerde que el resultado era 3/4 altas y 1/4 enanas.

5. Los Resultados de Méndel y Sus Leyes

Méndel desarrolló varias hipótesis para explicar sus resultados sugirió que las características hereditarias se encuentran bajo el control de factores separados que proceden uno de cada progenitor. A estos factores hoy en día se les llama Genes. Un gen es la unidad de material hereditario, constituido por el ácido desoxirribonucleico (ADN), que es el que lleva la información para las características del individuo.

Una característica no es más que cada una de las peculiaridades morfológicas y fisiológicas de un ser vivo. Por ejemplo ojos negros, pelo rizado, presencia o no de una enzima etc.

La contribución más significativa de Méndel fue el descubrimiento de que los factores

(genes) que determinan las características hereditarias se encuentran en pares y que se segregan al formarse los gametos. Hoy se conoce que los genes se encuentran en los cromosomas y que estos se transmiten de los ~~padres~~ la progenie a través de los gametos.

A partir de sus experimentos realizados Méndel propuso sus leyes que en forma sencilla podemos presentar:

A) El cruce de toda raza pura da una descendencia híbrida.

B) Las características hereditarias o genes se encuentran en pares y se separan y reparten entre los distintos gametos.

C) Las características separadas se heredan independientemente unas de otras y se combinan al azar en la descendencia.

La herencia humana es un poco más complicada que la que hemos estudiado con los guisantes. A continuación una lista de características humanas que se heredan, de la misma manera que las que Méndel estudió en los guisantes.

Cuadro No.14: Características genéticas más comunes.

Fenotipo	Dominante	Recesivo
Color de los ojos	No claros	Claros
Largo de pestañas	Largas	Cortas
Textura de Pelo	Rizo	Lacio
Lóbulo de la oreja	Libre	Pegado
Forma de Nariz	Convexa	Recta
Enrolla la lengua	habilidad	No hábil
Pico de Viuda	presente	ausente
Pelo en las falanges	presente	ausente

Ponga letras, según los ejemplos presentados y saque sus resultados para la F1, F2, y cruce de prueba de las características presentadas arriba.

6. Teoría cromosómica de la herencia (cromosomas y genes).

Tras observar el paralelismo existente entre el comportamiento de los cromosomas y la herencia, Sutton (1902) propuso que los factores hereditarios llamados genes se encuentran en los cromosomas, estructuras que están localizadas en el núcleo de la célula, en

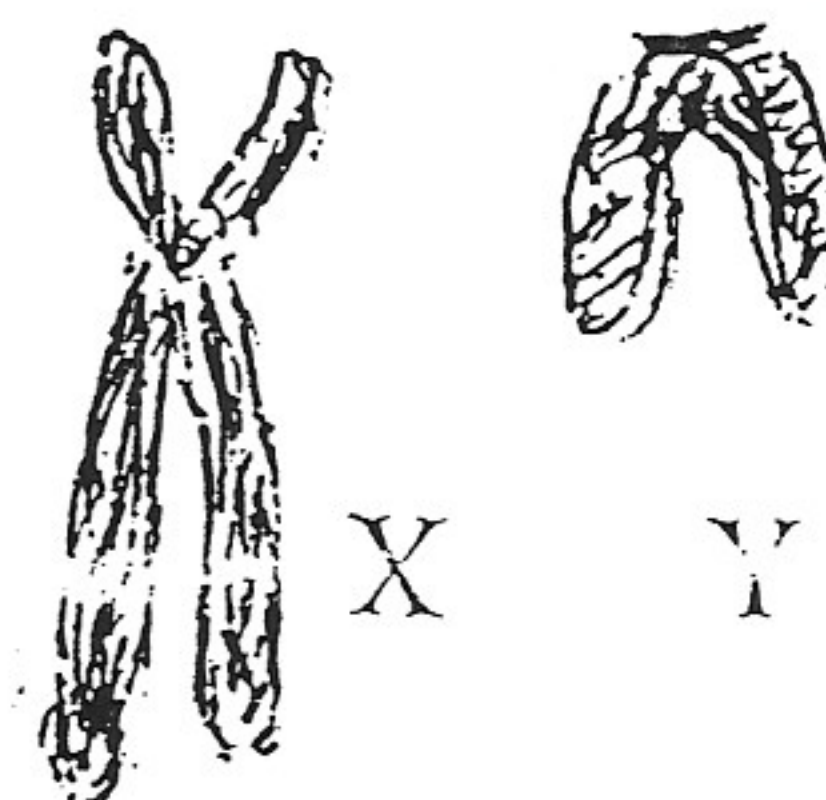
un lugar llamado locus.

En 1910, Thomas Morgan, observó los cromosomas en la mosca de las frutas (*Drosophila sp.*) que tiene sólo 4 tipos, descubriendo que muchos caracteres se heredan juntos porque están en el mismo cromosoma. A esto se les llama genes ligados. Encontró hasta 150 genes ligados en un cromosoma. Estos caracteres se heredan juntos por ejemplo, color de los ojos, color del cuerpo, forma de las cerdas, tamaño de las alas.

Los aportes anteriores y de los otros investigadores llevaron a la conclusión de que los genes están en unidades nucleares llamadas cromosomas.

Otro aspecto importante de señalar y que se enfatizará al estudiar la herencia ligada al sexo, es que Morgan descubrió que en las moscas existían tres pares de cromosomas homólogos (iguales entre si), a los que llamó autosomas y un par diferentes que llamó cromosomas sexuales, las hembras son XX y los machos XY.

Fig. 32: Cromosomas Sexuales



7. Alelos múltiples: La herencia de grupos sanguíneos.

Se utiliza este término, cuando hay más de dos alelos para una característica particular, o sea que estas formas alternativas de un gen pueda ocupar el mismo locus, o sea que están en el mismo sitio en los cromosomas homólogos.

Los tipos sanguíneos humanos, A, B, AB y O se heredan a través de alelos múltiples.

El alelo I^A produce la síntesis de una glucoproteína específica, antígeno A que se expresa en la superficie de los hematíes.

El alelo I^B produce una glucoproteína distinta

aunque relacionada, el antígeno B.

El alelo I^O no codifica antígeno aunque es alélico de I^A e I^B para los cuales es recesivo. Ninguno de los dos alelos I^A e I^B mantienen relación de dominancia entre sí puesto que ambos se expresan fenotípicamente, por tanto son codominantes.

Las personas con el genotipo $I^A I^A$ o $I^A I^O$ tienen tipo sanguíneo A. Las del genotipo $I^B I^B$ o $I^B I^O$ tienen sangre B y las que tienen $I^O I^O$ tienen tipo de sangre O. Cuando están presente los alelos I^A e I^B , se produce tanto el antígeno A, como el B en los hematíes humanos. Las personas con el genotipo $I^A I^B$ tienen tipo sanguíneo AB.

Los anticuerpos anti-A y anti-B son proteínas que se encuentran en el plasma de los humanos que carecen del antígeno correspondiente en sus glóbulos rojos. Los anticuerpos son proteínas producidas por el sistema inmunológico, las cuales actúan contra el antígeno específico. Debido a su especificidad contra el antígeno correspondiente, los anticuerpos se emplean en las pruebas estándares para determinar el tipo sanguíneo (tipificación).

La determinación de los tipos sanguíneos de las personas implicadas era una de las formas tradicionales de resolver disputas de parentesco. Sin embargo las pruebas de tipo sanguíneo no pueden demostrar qué determinada persona es el progenitor de un niño dado. ¿Puede un varón con tipo sanguíneo AB ser el padre de un niño con tipo O? ¿Puede una madre tipo O ser la progenitora de un niño tipo AB? ¿Puede un niño tipo B ser hijo de una madre tipo A y un padre tipo O?

La determinación de algunos de estos tipos en una persona dada puede ser útil para establecer relaciones que talvez no pudieran establecer con certeza con la sola tipificación ABO.

En la actualidad se utilizan pruebas genéticas complejas para determinar el parentesco. Entre estas se incluyen las de "las huellas digitales de ADN". Si se realizan en forma adecuada, estas pruebas tienen una certidumbre mayor de un 99% y pueden probar el parentesco casi sin margen de error.

7.1 El factor Rh.

Recibe el nombre en honor al *Macacus rhesus*, mono en cuya sangre se descubrió. Consiste en por los menos ocho tipos de antígenos Rh, cada uno denominado factor Rh. El más importante es el antígeno D.

Las personas con Rh positivo (la mayoría de la población) tienen antígeno D en la superficie de sus glóbulos rojos. Los Rh negativos no producen en forma natural anticuerpos contra el antígeno D (anti-D). Sin embargo producen anti-D si se les expone a Rh positivos. Sin embargo producen anti-D si se les expone a Rh. El alelo que codifica el antígeno D es dominante sobre el de ausencia de D. De esta forma las personas Rh negativos son homocigóticos recesivos, y los positivos heterocigóticos u homocigóticos dominantes....

7.2 Incompatibilidad del Rh.

Si una madre Rh negativa engendra con un padre Rh positivo, el feto será positivo. Si una pequeña porción de sangre del feto pasa a la madre, durante el proceso del parto o por defecto de la placenta, los hematíes del feto que tienen antígeno D, sensibilizan a los leucocitos de la madre haciéndolos producir anti-D. Cuando la mujer vuelve a embarazarse los leucocitos producen anti-D nuevamente que pueden curazar la placenta intacta y pasar a la sangre fetal. Allí se combinan con las moléculas de antígeno D causando que los glóbulos rojos se rompan. Los productos de degradación de la hemoglobina liberada en la circulación del feto dañan muchos órganos entre ellos el cerebro.

En casos extremos la **Eritroblastosis Fetal** que es como se conoce esta enfermedad por la destrucción de los glóbulos rojos y por la que el feto muere antes de nacer.

7.3 La tipificación de los tejidos

La tipificación de los tejidos es una prueba para determinar los antígenos heredados, presentes en la superficie de las células somáticas.

7.4. Determinación de sexo y herencia ligada al sexo.

Anteriormente se había señalado que en los experimentos de Morgan con la mosca de las frutas, con 4 pares de cromosomas, fue importante la observación que hizo de que el macho y la hembra de esta mosca tenían tres pares iguales, pero que en el macho uno de los cromosomas presentaba una forma diferente. Los pares de cromosomas diferentes fueron llamados **cromosomas del sexo**, porque son los que determinan a este y se les denominó con las letras X y Y. En la hembra **XX** y en los machos **XY**. Los demás cromosomas se denominan autosomas, cromosomas somáticos o corporales. La determinación del sexo se debe al azar, existe un 50% de probabilidad de que sea macho o hembra.

Fig.33: Cruce de probabilidad del sexo

hembra	Macho
XX	XY

usando el tablero

Espermatozoides

Ovulos		
	X	Y
X	XX	XY
X	XX	XY

1/2 machos
1/2 hembras

Una característica ligada al sexo es la que determinan un gene o genes localizados en los cromosomas sexuales. Se sabe que algunas características hereditarias en los seres humanos están ligadas al sexo. Una de ellas es la de no poder ver los colores rojo y verde, una persona con esta condición no puede distinguir entre los colores rojo y verde. La visión de color rojo-verde está bajo el control de genes que se encuentran en el cromosoma X. Pero no hay genes para la visión de color en el cromosoma Y. El gene para la visión normal de color es

dominante sobre el gene para el **daltonismo** (ceguera al color).

Si usamos C para representar el gene para la visión normal del color y c para el gene del daltonismo (ceguera al color), al cruzar se puede identificar los siguientes genotipos:

Fig. 34: probabilidad del daltonismo.

X^cY	Versus	X^cX^c
Padre Normal		Madre portadora

Resultados probables:
1/4 hembras normales
1/4 hembras portadoras
1/4 macho normal
1/4 machos con Daltonismo

	X^c	X^c
X^c	X^cX^c	X^cX^c
Y	X^cY	XY^c

X^cX^c = hembra visión normal

X^cX^c = hembra visión normal pero portadora

X^cX^c = hembra con daltonismo

X^cY = macho visión normal

X^cY = macho con daltonismo

El cruce muestra cómo el daltonismo puede pasar de la madre a los hijos varones, aunque el padre tenga visión normal. Observe que todas las hijas tienen visión normal, pero la probabilidad de que un hijo sufra de daltonismo es 1/2. El daltonismo es más frecuente en los hombres que en las mujeres, estas son más bien portadoras pues en el macho basta con la presencia del recesivo pues sólo tiene un cromosoma X.

Otras enfermedades como la **hemofilia** y cierto tipo de locura se transmiten de esta forma.

7.5 Las Mutaciones.

Son cambios en el material hereditario ya sea en el número de cromosomas o en la naturaleza química del ADN.

Si el cambio es en los cromosomas se le llama alteración o aberración cromosómica y

generalmente alteran el fenotipo.

La mutación genética es la que produce un cambio en el ADN y puede ser o no visible.

Los cambios pueden ser en las células del cuerpo (mutaciones somáticas) o en las células reproductivas (mutaciones germinales), muchas producen efectos perjudiciales y pueden ocasionar la muerte al organismo que las experimenta.

Las mutaciones pueden ser espontáneas por causas no conocidas, pero, se han identificado agentes autógenicos, que pueden causar mutaciones, como son las radiaciones (rayos X y ultravioleta); ciertas sustancias químicas (asbesto, benceno, etc.).

8. Algunos aspectos genéticos humanos.

8.1 Cariotipos.

Un cariotipo es la composición cromosómica de un individuo. Las células de sangre, médula ósea o piel pueden ser utilizadas para hacer este estudio. Los cromosomas se someten a un proceso y se disponen en pareja, identificándose por su longitud y por otras características morfológicas. El cariotipo de una persona normal tiene 46 cromosomas (23 pares) 22 autosomas y un par sexual: XX o XY.

8.2 Anormalidades cromosómicas.

En la página siguiente se observa un cariotipo de una persona con Síndrome de Down, la condición es que se produce una trisomía en el cromosoma 21, en lugar de una pareja de homólogos, como es lo normal. Cuando sólo se presenta uno en vez de la pareja se produce una monosomía.

Existen otros síndromes debido a que en la Meiosis no se produjo la disyunción o separación de los cromosomas. El cuadro siguiente muestra algunos de los síndromes más generalizados con su cuadro clínico (Cuadro No. 15).

8.2 Desórdenes por mutaciones genéticas.

Las mutaciones genéticas en humanos son muy frecuentes, hay más de 150 trastornos por

defectos enzimáticos por esta causa, en algunos casos son visibles y en otros no. Con frecuencia se les denomina errores innatos del metabolismo. La mayoría de estas enfermedades genéticas se transmiten en forma recesivas en los autosomas, por lo que sólo se expresan en forma homocigótica una de las más conocidas y que aparece en forma visible es el albinismo que resulta de la ausencia de un pigmento del pelo y la piel, los ojos son rosados o azul pálido.

Un desorden genético notorio por su frecuencia en nuestro país es la anemia falciforme o drepanocítica. Las personas afectadas tienen genes mutantes para la producción de hemoglobina, compuesto químico que transporta el oxígeno en los glóbulos rojos. Los glóbulos rojos falciformes tienen forma de media luna, son frágiles y poco eficiente, pues su forma anormal bloquea los vasos sanguíneos.

Las personas heterocigóticas son portadores, no padecen la enfermedad, pero la transmiten.

Algunos genes mutantes se encuentran en los cromosomas del sexo, como es el caso de la hemofilia, causada por un gen recesivo. Es transmitido por el cromosoma X, como el cromosoma Y no tiene alelo, los portadores son mujeres y mayormente la padecen los hombres. El síntoma es la hemorragia crónica y artritis. ¿Qué posibilidades existen de que un hombre normal (XY) y una mujer portadora (XX) tengan hijos hemofílicos. Realice el cruce.

8.3 El diagnóstico de las anomalías genéticas y la consultoría genética.

Algunos desórdenes genéticos se pueden descubrir estudiando el cariotipo de las personas. Algunos se pueden conocer antes del nacimiento.

Una técnica de diagnóstico es la amniocentesis, que consiste en tomar una muestra del líquido amniótico que rodea el feto con una aguja que se inserta en la pared abdominal para estudiar las células del feto que está a allí, determinando si tiene alteraciones en el cariotipo.

También se usa la ultrasonografía, que permite ver el feto en pantalla.

La ~~consultoría~~ genética, es muy importante porque puede orientar sobre la probabilidad de que una pareja tenga hijos con una condición dada. El ~~genetista~~ debe hacer una cuidadosa historia familiar. Los especialistas en esta área y los laboratorios genéticos existen en nuestro país y son de mucha ayuda.

9. Las aplicaciones de la genética.

9.1 Los cruces selectivos.

Durante siglos, los agricultores recogieron y sembraron plantas de las variedades más saludables y de mayor rendimiento con el fin de mejorar el cultivo de las mismas. También reconocieron que ciertos animales tenían unas características deseables. Procedieron, entonces, a seleccionar plantas o animales y los cruzaron con otros que tenían características deseables parecidas. Esta fue la forma como se inició el cruce selectivo. El cruce selectivo es el apareamiento de animales o plantas que tienen características deseables a fin de producir una progenie que tenga la combinación de las características de los progenitores. Por ejemplo, usaron col salvaje para producir col roja y verde, y coliflor.

Con estos cruces selectivos se desarrollaron capas puras de varias plantas o animales. Estas capas puras se mantiene todavía mediante autocruces (La endogamia). Varias razas de perros, como el boxer, son razas puras que se mantienen mediante autocruzamientos. En igual forma, se mantienen muchas variedades de vegetales.

Otro enfoque de los cruces selectivos es el desarrollo de nuevas variedades cruzando individuos que pertenecen a capas con parentesco lejano (Escogamia). El vigor híbrido es la superioridad que alcanza la progenie que tiene características deseables de ambos padres. Esta progenie se beneficia también de la ausencia de las características poco deseables que tenía.

9.2 La ingeniería genética.

La ingeniería genética es una técnica que permite introducir genes en un individuo, o

alterar la estructura del ADN. El objetivo de estudiar ciertos genes con fines médicos o el aprovechamiento de ciertas variedades bacterianas se puede señalar como un avance de la ingeniería genética, igualmente el caso de los estudios del gen de la insulina (molécula encargada de regular el nivel de glucosa en la sangre); el gen de la hormona de crecimiento y el intercambio de sustancias que han sido positivas contra ciertas enfermedades víricas, y que en ciertas ocasiones han frenado el crecimiento de células cancerosas.

La ingeniería genética tiene mucho futuro con la producción de fármacos naturales a partir del cultivo de microorganismos, manipulados genéticamente. De hecho ya se están produciendo sustancias que como el interferón y la interleuquina, representan actualmente un paso avance para la terapia contra el cáncer y otras enfermedades, aunque su precio es aún muy elevado para el bolsillo de la gente común.

LIBROS CONSULTADOS

- 1-Biología de Ville, Ed. 1996. Editorial Interamericana/ McGraw-Hill. Autores. Solomón, Berg, Martin & Villé.
- 2-Biología de Overmire, Editorial Limusa. 1992.
- 3-Zoología de Invertebrados de Hickman, 1996. Editorial Interamericana/McGraw-Hill
- 4-Enciclopedia Encarta 94. Microsoft (Versión C.D.) (multimedia).
- 5-Ultimate Human Body. Dorling Kindersley. 6-1994. (Versión C.D.) (multimedia).
- 7-1989. Diccionario de Botánica P. Font Quer. Editorial Labor S.A.

Cuadro No.15: Síndromes más generalizados, con su cuadro clínico, a causa de aberraciones cromosómicas.

NOMBRE	LOCALIZACION CARIOTIPICA	CUADRO CLINICO
Síndrome de Down	<u>Trisomía en el cromosoma 21.</u>	La frecuencia global es de alrededor de 1 por cada 700 nacimientos vivos. La trisomía verdadera se observa en niños hijos de madres maduras, de más de cuarenta años, pero puede ser translocación causante de trisomía equivalente en hijos de madres jóvenes. La edad del padre puede ejercer influencia aunque menos pronunciada. El síndrome de <i>Down o mongolismo</i> se caracteriza por un pliegue cutáneo sobre el ojo, grado variable de retardo mental, baja estatura, lengua saliente y con surcos, surco palmar transversal y deformidades cardíacas.
Síndrome de Patau	Trisomía en el cromosoma 13	Defectos múltiples y la muerte a la edad de uno a tres meses.
Síndrome de Turner (diagénesis gonadal)	Trisomía en el cromosoma 22 X0	Corta estatura, arrugas notables en el cuello. Algunas veces retardo mental ligero. Degeneración ovarica en la vida embrionaria tardía que da por resultado características sexuales rudimentarias. El género es femenino. No hay cuerpos de Barr.
Síndrome de Klinefelter	XXY	Varón con testículo que degeneran lentamente y crecimiento mamario. Un cuerpo de Barr por célula.
	XYY	Varón anormalmente alto, con acné intenso. Tendencia al retardo mental ligera.
	XXX	A pesar de tener tres cromosomas X se trata de mujeres bastante normales, por lo común fértiles.